



# Voraussetzungen für die Nachhaltigkeit biomedizinischer Informationsressourcen

**TMF Workshop**

Jahrestagung der Gesellschaft für Humangenetik, Essen, 19. März 2014

Dr. Frank Schacherer, CTO, BIOBASE GmbH

Nachhaltigkeit

**Ressource bleibt**

und bleibt nützlich

# Über BIOBASE

Seit 1997



**BIOBASE Corp.**  
**2005**  
Beverly, MA

**BIOBASE GmbH**  
**1997**  
Wolfenbüttel, Germany

**Distributors**

**Nihon BIOBASE KK**  
**2008**  
Japan

**BIOBASE Databases**  
**India Pvt. Ltd. 2006**  
Bangalore

**Distributors**  
Australia

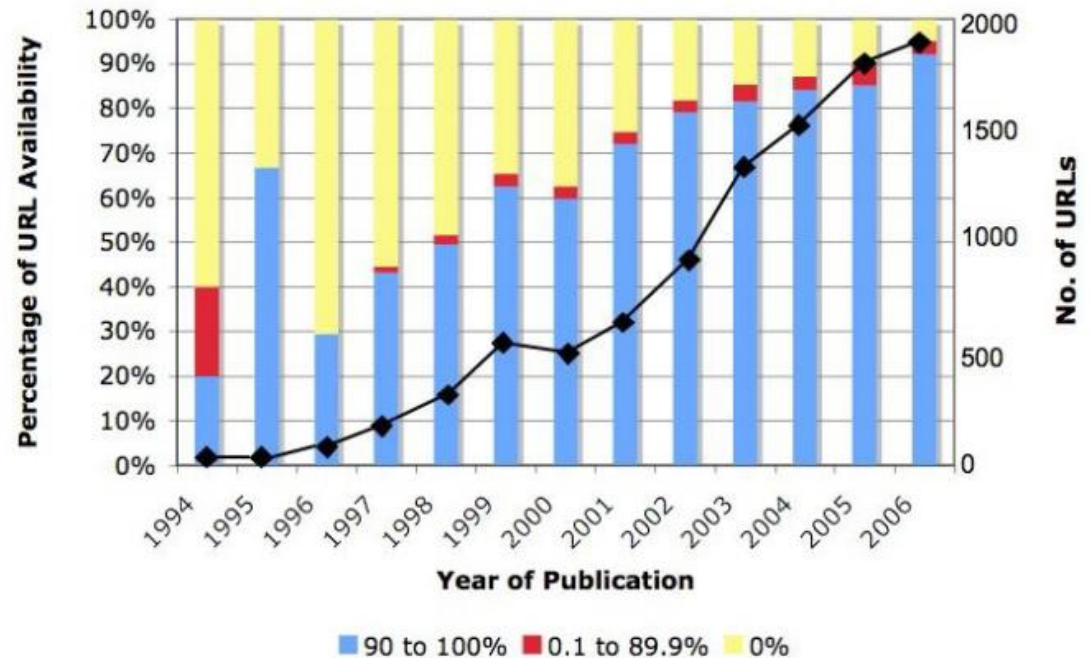
Unsere Mission:  
**Herstellung  
der besten  
biologischen  
Datenbanken**

# Beispiele nachhaltiger Informationsressourcen

- Chemical Abstracts (1907)
- Genbank (1982)
- SwissProt (1986)
- TRANSFAC® (1993)
- **----- WWW (W3C, 1994) -----**
- PubMed (1996)
- HGMD® (1996)
- GeneCards (1997)
- Wikipedia (2001)
  
- <30% überleben  
10 Jahre

BMC Medical Informatics and Decision Making 2008, 8:23

<http://www.biomedcentral.com/1472-6947/8/23>



# Kritisch für Nachhaltigkeit?

## 1. Kundennutzen

- **Qualität** der Daten
  - „**Zuverlässigkeit**“ (Korrektheit, Vollständigkeit)
  - Aktualität
  - Vergleichbarkeit
- **Handhabung**
- Verfügbarkeit
- **Wirtschaftlichkeit**
- **Trägerschaft?**
- **Flexibilität?**

# Kritisch für Nachhaltigkeit?

## 1. Kundennutzen

- **Qualität** der Daten
    - „**Zuverlässigkeit**“ (Korrektheit, Vollständigkeit)
    - Aktualität
    - Vergleichbarkeit
  - **Handhabung**
  - Verfügbarkeit
  - **Wirtschaftlichkeit**
  - **Trägerschaft?**
  - **Flexibilität?**
- 

## 2. Anreiz für die Anbieter




# NACHHALTIGE FINANZIERUNG

# Informationsressourcen: Kosten

- Zeitaufwand der Daten-Einpflege
- Zeitaufwand für Annotation und Bewertung
- Literaturzugang
- Entwicklungsaufwand Softwaresysteme
- Datenschutzaufwand (Zugangsprüfung etc)
- Personal für Wartung, QA/QC, Organisation
- Bekanntmachung, Infomaterial, Konferenzen
- IT-systeme, Strom, Netzzugang
- Gemeinkosten (Räumlichkeiten, Infrastruktur, Verwaltung)



# Werbung, Sponsoring


מכון ויצמן למדע  
WEIZMANN INSTITUTE OF SCIENCE

with  
 a division of  
**LifeMap**  
SCIENCES

The Human Gene Compendium Free for academic non-profit institutions. ALL other users need a commercial license from LifeMap Sciences, Inc.

[Home](#) | [GeneCards Guide](#) | [Suite](#) | [Terms and Conditions](#) | [About Us](#) | [User Feedback](#) | [Mirror sites](#)

Set Analyses: [GeneALaCart](#) | [GeneDecks](#)

keyword(s)   [Advanced Search](#)


CFTR Gene


protein-coding **GIFts: 71**


GCID: GC07P117119

Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator  
(ATP-Binding...)


(Previous names: cystic fibrosis transmembrane conductance regulator, ATP-binding...)  
(Previous symbols: CF, ABCC7)


 [Microbiology & Infectious Diseases Congress](#)

 **Antibodies / cDNA / RIAi**  
Proteins & Enzymes  
Assays & Kits / Pathways

 **Gene Network**  
A QIAGEN Company  
TFBS  
PCR Arrays Primers: CHIP / RT<sup>3</sup>

111 related diseases  
at **MalaCards**

 **Proteins**  
Antibodies  
Assays / Genes / shRNA / Primers

 **Genes**  
Antibodies Peptides  
Proteins

Jump to Section...

Aliases  
for CFTR gene

(According to <sup>1</sup>[HGNC](#), <sup>2</sup>[Entrez Gene](#),  
<sup>3</sup>[UniProtKB/Swiss-Prot](#),  
<sup>4</sup>[UniProtKB/TrEMBL](#), <sup>5</sup>[OMIM](#),  
<sup>6</sup>[GeneLoc](#), <sup>7</sup>[Ensembl](#), <sup>8</sup>[DME](#),  
<sup>9</sup>[miRBase](#), <sup>10</sup>[RNAdb](#),  
<sup>12</sup>[H-InvDB](#), <sup>13</sup>[NCBI](#).)

**Aliases**

**Cystic Fibrosis** Transmembrane Conductance Regulator (ATP-Binding)

Cassette Sub-Family C, Member 7<sup>1 2</sup>

ABCC7<sup>1 2 3 5</sup>      ABC35<sup>2</sup>

CF<sup>1 2 5</sup>      CFTR/MRP<sup>2</sup>

Channel Conductance-Controlling ATPase<sup>2 3</sup>      TNR-CFTR<sup>2</sup>

CAMP-Dependent Chloride Channel<sup>2 3</sup>      **Cystic Fibrosis** Transmembrane  
Conductance Regulator<sup>2</sup>

EC 3.6.3.49<sup>3 8</sup>      dJ760C5.1<sup>2</sup>



BIOLOGICAL DATABASES

# Der Staat zahlt

## Mögliche Modelle

- Zeitlich begrenzte Forschungsprojekte (schwierig)
- Infrastrukturfördertöpfe / Institutionalisierte Träger

## Entscheidungskriterien

- Gesellschaftliche Relevanz
  - Wettbewerb mit Themen wie Umweltschutz, Energiewende, Sozialem
- Marktinstrumente versagen
- Weit gestreutes wissenschaftliches Interesse

Generell besteht in der EU als auch in Deutschland bei den Förderträgern der Wunsch nach Lösungen, die ohne dauernde Bezuschussung nachhaltig sind.



Genbank  
Swissprot  
Pubmed

# Nutzer zahlen

## Mögliche Modelle

- Spenden
- Kommerziell
  - Zeitlizenzen, Volumenlizenzen, Festpreise
- Quid-pro-Quo sharing
  - Keine Kosten für Daten
  - Zahlung für Infrastruktur/Software
- Shareware/Freemium (Vollversion kostet)
  - Anfänglich Nutzung gratis
  - Limitierter Funktionsumfang gratis
  - Verzögerte Inhalte gratis
- „Academium“ (akademische Nutzung gratis)

## Entscheidungskriterien

- Keine kostenfreien Substitute/Alternativen
- Wert der Daten für den Nutzer
  - Arbeitersparnis
  - Möglichkeit Mehrwert zu Erzeugen
    - Abrechenbare Leistungen
- Profitabilität (für privatwirtschaftliche Träger)



CAS<sup>®</sup>

TRANSFAC<sup>®</sup>

HGMD<sup>®</sup>

Wikipedia

# BESTEHENDE LÖSUNGEN

# Vereinigtes Königreich



## Diagnostic Mutation Database

### Quick Links

- [Acceptable Use Policy](#)
- [What's in DMuDB?](#)
- [DMuDB background](#)
- [DMuDB news](#)
- [Newsletter archive](#)
- [Universal Browser](#)
- [FAQs](#)
- [Contact us](#)

### In DMuDB...

- 50499 variant reports
- 132 member laboratories
- 219 genes

The Diagnostic Mutation Database (DMuDB) is a secure repository of clinical quality variant data collected from diagnostic genetics laboratories. Access to DMuDB is available by annual laboratory subscription, and must be for diagnostic purposes only. See the [Acceptable Use Policy](#) for details.

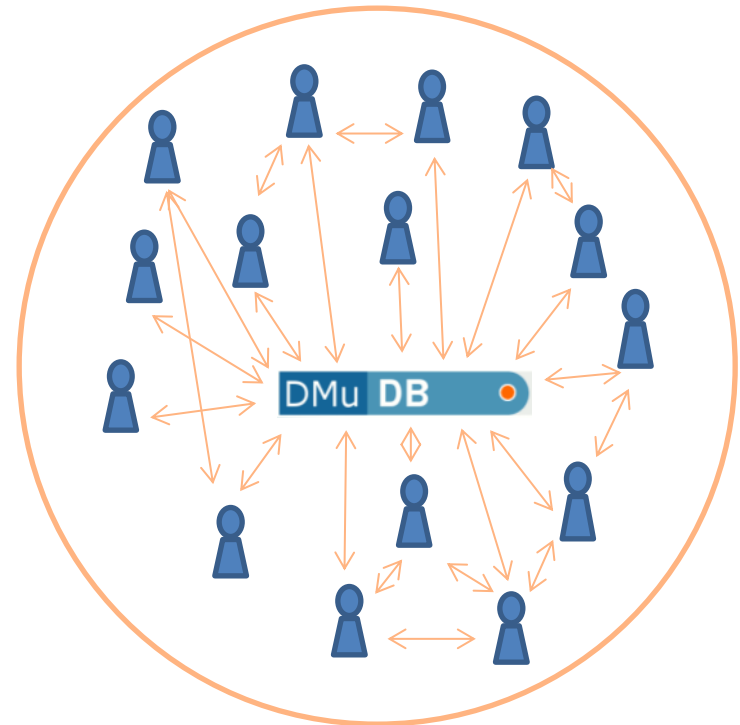
DMuDB is accessed through this secure website, the data can also be accessed through a graphical browser, which is the preferred method for viewing data and also allows access to other mutation databases.

### Subscription and pricing

A 12 month subscription to DMuDB provides access to the database for laboratory members and ability to submit variant data to the database. Subscribing laboratories will receive separate user accounts for lab members, with full user support from the NGRL's DMuDB team. For further information, please download the [DMuDB factsheet](#).

**12 month subscription: £300 (GBP)+VAT**

To purchase a subscription please download and complete the [DMuDB registration form](#) and return it to the DMuDB team ([support@dmudb.net](mailto:support@dmudb.net)).



Gegründet 2005

[www.ngrl.org.uk/Manchester](http://www.ngrl.org.uk/Manchester)

# Vereinigte Staaten von Amerika

GeneInsight<sup>®</sup>  
for better care

Support Contact Request a Demo

About GeneInsight GeneInsight Lab GeneInsight Clinic GeneInsight Network

GeneInsight Network enables laboratories and clinicians to share knowledge to improve patient care

**Better Care Through Better Connectivity**

GeneInsight Network<sup>®</sup> provides the mechanism for connecting laboratories and providers, helping clinicians keep up to date as new information emerges on variants identified in patient profiles.

GeneInsight Network enables high throughput transfer of structured genetic data between labs and clinicians in the form of interpretive reports and relevant variant interpretation updates.

In addition, the GeneInsight Network also facilitates interconnectivity among genetic testing laboratories. This functionality is designed to improve clinical reporting across the field of genetic testing through supporting the formation of inter-laboratory collaborations and "knowledge rings" to share variant-level content and interpretations.

The future is insight  
GeneInsight

Daten gehören  
Einreicher, der  
veröffentlicht

Kuration der  
Daten obliegt  
Einreicher

Kommerzielles  
System verwaltet  
Austausch und  
Zugang

Gegründet 2005

# Deutschland

GeneTalk Analyze human sequence variants

Dashboard

Manage Files

Filter VCF

My GeneTalk

Search GeneTalk

Gene-Talk Blog

The Personal Exomes Project

Contact

About

Welcome to GeneTalk

Your next steps:

1. [Complete your profile](#)
2. [Upload VCF file](#)
3. [Filter your VCF file](#)
4. View results and [annotations](#)
5. [Write your own annotations](#)

New Messages:

- GeneTalk: [Filtering PIGO.CCDS\\_pigo.vcf completed](#)
- petkraw: [GeneTalk share acknowledged](#)

Latest GeneTalk Annotations

9: 16419519 ([BNC2](#))  
Partial anomalous pulmonary venous return ?  
by GeneTalk

X: 153492704 ([OPN1MW2](#))  
This allele was observed in 3 phenotypically distinct and unrelated individuals (Berlin HPO cohort, novoalign, GATK UnifiedGenotyper)  
by [HPOproject](#)

Verwaltet Austausch, Annotationen und Zugang  
Gratisversion mit reduziertem Funktionsumfang  
Startup-Unternehmen

GeneTalk richtet sich als Expertennetzwerk weltweit an alle Wissenschaftler und Ärzte die humangenetisch tätig sind und next-generation sequencing von Patienten mit seltenen Erkrankungen analysieren. Die Plattform bietet seinen Nutzern eine Austauschmöglichkeit für unklassifizierte Varianten, um die medizinische Relevanz und wissenschaftliche Evidenz zu diskutieren.

Neben der mutationsspezifischen Diskussion ermöglicht GeneTalk ebenfalls die Suche nach Datensätzen mit ähnlichen Sequenzvarianten. Für die Phänotypisierung von Datensätzen wird die Terminologie der Human Phenotype Ontologie verwendet. Um die Persönlichkeitsrechte von Patienten zu wahren, ist es nur möglich auf Ebene einzelner Mutationen Information mit dritten auszutauschen.

Im deutschsprachigen Raum nutzen aktuell über 300 Genetiker, Ärzte und Wissenschaftler GeneTalk in ihrem Arbeitsalltag. Die Registrierung und der mutationsspezifische Austausch auf GeneTalk sind frei zugänglich. Für die Verwendung von GeneTalk Filtertools und den technischen support fallen Nutzungsgebühren an.

# DATEN & LIEFERANTEN



# Wem gehören die Daten?

„Personal data is the new oil of the Internet and the new currency of the digital world.“

– Meglena Kuneva, European Consumer Commissioner, March 2009

# Was erhält der Datenlieferant?

- Nutzen für Datenlieferant muss größer sein, als Aufwand
- Wie kann sichergestellt werden, dass Datenlieferanten am Wert teilhaben, nicht nur der Systemanbieter?
- Sharing (beschränkt den Anwenderkreis)
- Bezahlung?
- Marktplatz für Daten?

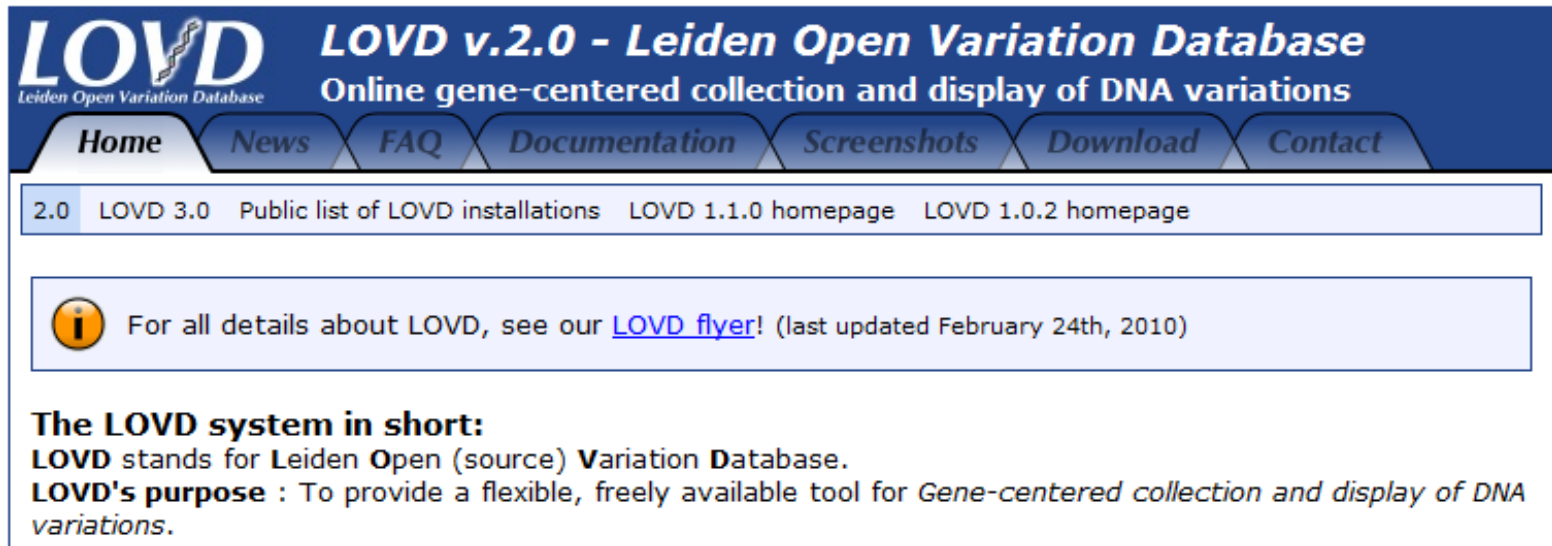
# Beitrag zum Mehrwert

Annotationen

Patientendaten

Software

# Versuche der Föderierung




**LOVD**  
Leiden Open Variation Database

**LOVD v.2.0 - Leiden Open Variation Database**  
Online gene-centered collection and display of DNA variations

Home News FAQ Documentation Screenshots Download Contact

2.0 LOVD 3.0 Public list of LOVD installations LOVD 1.1.0 homepage LOVD 1.0.2 homepage

 For all details about LOVD, see our [LOVD flyer!](#) (last updated February 24th, 2010)

**The LOVD system in short:**  
**LOVD** stands for **Leiden Open (source) Variation Database**.  
**LOVD's purpose** : To provide a flexible, freely available tool for *Gene-centered collection and display of DNA variations*.

Uneinheitliche Qualität  
Kuratoren gesucht

# „Free Riding“



# Wer sichert die Qualität?



# Autorenschaft

ebay Shop by category Search... All Categories Search Advanced

meditequip (1212★)  
99.7% positive feedback

AMIT + Follow

Items for sale Visit store Contact

Based in United States, meditequip has been an eBay member since Jun 15, 2010

Feedback ratings

★★★★★	260	Item as described
★★★★★	291	Communication
★★★★★	295	Shipping time
★★★★★	292	Shipping charges

+ 413 Positive   - 1 Neutral   - 1 Negative

Item as described Feb 24, 2014

Feedback from the last 12 months

15 Followers | 0 Collections | 796 Views | Member since: Jun 15, 2010 | United States

Items for sale (404) See all items

Karl Storz 10970BE 10970 ... US \$270.01 51m left	Anspach XMax Pneumatic Dr... US \$900.01 51m left	Circon ACMI MV-9086 300W ... US \$300.01 51m left	Zimmer Hall 5040-20 Micro... US \$300.01 51m left	Anspach XMax Pneumatic Dr... US \$1,250.01 51m left

# **DIE NUTZER / DER MARKT**



# Möglicher „Kundenkreis“?

- Definiert durch Zielsetzung
- Umfrage: Wieviele Labors, Kliniken, Genetiker, Pathologen gibt es in Deutschland, die solche Daten für abrechenbare Leistungen nutzen können?
- Wie viele Forschungseinrichtungen gibt es, die sie nutzen wollen?
- Was würden diese jeweils dafür zahlen? Was würden *Sie* zahlen? Warum?

# Marktabschätzung

- 2,000 professionelle Nutzer in Deutschland  
Dr. P. Krawitz, GeneTalk
- ~ 10,000 EU (extrapoliert via Sozialprodukt)
- ~ 10,000 USA (extrapoliert via Sozialprodukt)

# Interessengruppen



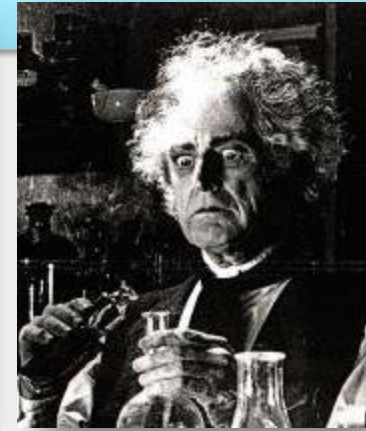
**Kassen**



**Labore**



**Kliniken**



**Forscher**



**Patienten**



**Ärzte**



**Steuerzahler**

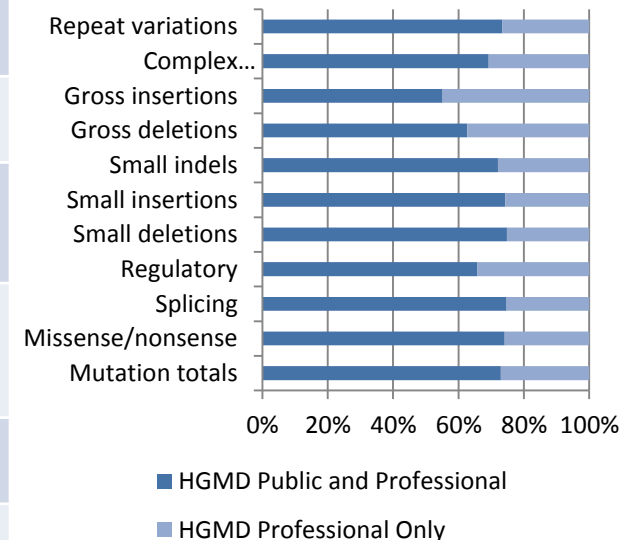


**IT-Firmen**

# HGMD: „Academium/Freemium“

Eigenschaft	HGMD Public	HGMD Professional
Kuriert von Experten die davon leben	✓	✓
Höchster Anspruch an Korrektheit	✓	✓
Umfassender als alle vergleichbaren Datenbanken	✓	✓
Aktuell und Komplett	✗	✓
Download und Massenabfragen	✗	✓
Koordinaten und HGVS Beschreibung	✗	✓
Historie der Änderungen	✗	✓
Zusätzliche Referenzen	✗	✓

HGMD Public ist gratis für Akademiker und wird aus den Lizenzgebühren der HGMD Professional finanziert.



# Fragen?



Contact us for more information or a free trial:

[info@biobase-international.com](mailto:info@biobase-international.com)

[www.biobase-international.com](http://www.biobase-international.com)