

Datenbank genomischer Varianten für die klinische Anwendung und die medizinische Forschung

„Next Generation Sequencing“ (NGS) erlaubt die Untersuchung des kompletten Exoms oder Genoms eines Patienten mit vertretbarem zeitlichem und finanziellem Aufwand. Für die Diagnostik der molekularen Ursachen schwerwiegender, genetisch bedingter Krankheiten bedeutet dies einen bahnbrechenden Fortschritt, der auch unter rechtlichen, ethischen und ökonomischen Aspekten vielfältige Auswirkungen auf die Patientenversorgung hat. Die Einführung des NGS in die Routinediagnostik steht momentan jedoch noch vor einigen Hürden. Insbesondere ist zu erwarten, dass mittels NGS bei einem Patienten eine ganze Reihe seltener Varianten entdeckt wird, die nach derzeitigem Wissensstand klinisch nicht eindeutig interpretierbar sind. Molekular-pathophysiologisch überzeugende Varianten können erst dann als aetiologisch validiert angesehen werden, wenn sie in mindestens einem weiteren phänotypisch wie genotypisch gleichgelagerten Fall nachgewiesen wurden. Bei seltenen Erkrankungen (um die es im Workshop in erster Linie gehen soll), ist diese Tatsache jedoch nur schwer auf dem Weg des wissenschaftlichen Austauschs zu kommunizieren.

Im Workshop soll als ein erster Schritt zur Lösung des dargestellten Problems das Konzept einer Datenbank vorgestellt werden, die systematisch genotypische und phänotypische Information aus dem Versorgungs- und Forschungskontext in Deutschland integriert. Dabei sollen auch die in diesem Zusammenhang relevanten ethischen und rechtlichen Fragen diskutiert werden. Besagte Datenbank könnte klinisch tätigen Humangenetikern die notwendige Evidenzbasis für eine zuverlässige Bewertung ihrer patientenbezogenen Sequenzierungsdaten bieten. Sie wäre darüber hinaus eine wertvolle wissenschaftliche Ressource.

Infrastrukturen für die medizinische Forschung

Die TMF ist die Dachorganisation für die medizinische Verbundforschung in Deutschland. Sie ist die Plattform für den interdisziplinären Austausch und die projekt- wie standortübergreifende Zusammenarbeit, um gemeinsam die organisatorischen, rechtlich-ethischen und technologischen Probleme der modernen medizinischen Forschung zu identifizieren und zu lösen. Die Lösungen reichen von Gutachten, generischen Konzepten und IT-Anwendungen über Checklisten und Leitfäden bis zu Schulungs- und Beratungsangeboten. Die TMF stellt diese Lösungen frei und öffentlich zur Verfügung.

TMF – Technologie- und Methodenplattform
für die vernetzte medizinische Forschung e.V.

Charlottenstraße 42/Dorotheenstraße
10117 Berlin

Tel.: +49 (30) 22 00 24 70
Fax: +49 (30) 22 00 24 799

info@tmf-ev.de | www.tmf-ev.de

GEFÖRDERT VOM



Bundesministerium
für Bildung
und Forschung

Datenbank genomischer Varianten für die klinische Anwendung und die medizinische Forschung

19. März 2014 | Essen



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), des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e. V. (BVDH) und Experten für seltene Erkrankungen (bmfs-Netzwerk für angeborene Störungen der Blutbildung)
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.

Die Veranstaltung wurde durch die Nordrheinische Akademie für ärztliche Fort- und Weiterbildung zertifiziert (3 CME-Punkte).