



Qualitätsmanagement von Hochdurchsatz-Genotypisierungsdaten

Disseminations-Workshop, Kaiserin-Friedrich-Stiftung, Berlin

21.06.2010

Prof. Dr. Michael Krawczak, Christian-Albrechts-Universität, Kiel

SPONSORED BY THE



Federal Ministry
of Education
and Research

Qualitätsmanagement von
Hochdurchsatz-Genotypisierungsdaten

21.06.2010
Folie 1

AKTUELLES

PROGRAMM

→ FÖRDERUNG

Projekträger im DLR
 Gesundheitsforschung

Ihr Kontakt

Aktuelle Bekanntmachungen
 des BMBF

▣ **Vorhabenübersicht 2009**

▶ Effektive Bekämpfung von
 Krankheiten

▶ Forschung zum
 Gesundheitswesen

▼ **Gesundheitsforschung in
 Zusammenarbeit von
 Wirtschaft und
 Wissenschaft**

▼ **Medizintechnik**

■ **Instrumenten- und
 Methodenentwicklung**

▶ Innovationswettbewerb
 zur Förderung der
 Medizintechnik

▶ Schonendes Operieren
 mit innovativer Technik

▶ Molekulare Bildgebung

▶ Kompetenzzentren für
 Medizintechnik
 (abgeschlossene
 Vorhaben)

▶ Molekulare Diagnostik

▶ Innovative Hilfen

▶ Innovative
 Medikamentenentwicklung

▶ Innovative Therapien

▶ Spitzencluster

▶ Strukturoptimierungen/
 Strukturinnovationen

▶ Medizinische
 Genomforschung

▶ Netzwerk Computational
 Neuroscience

Förderung von Instrumenten- und Methodenentwicklung für die patientenorientierte medizinische Forschung

Öffentliche Bekanntmachung:	2007
Förderzeitraum:	2008 bis 2012
Gesamtvolumen:	4,0 Mio. EUR
Zahl der Vorhaben:	3

1. Ziele des Förderschwerpunktes

Die patientenorientierte medizinische Forschung erfordert in zunehmendem Maße multizentrisch vernetzte Forschungsprojekte, da die komplexen Fragestellungen in der Regel nicht monozentrisch oder von einem Fachgebiet bzw. einer Institution zu bearbeiten sind. Beispiele hierfür sind multizentrische klinische interventionelle Therapiestudien, große prospektive Kohortenstudien sowie der Aufbau von klinischen Patientenregistern, Biomaterialbanken und die klinische bzw. genetische Epidemiologie. Das Gesundheitsforschungsprogramm der Bundesregierung trägt diesen Bedürfnissen Rechnung durch die Förderung von z. B. nationalen Kompetenznetzen klinischen Studienzentren, multizentrischen klinischen Studien und Langzeituntersuchungen in der Gesundheitsforschung. Diese Art der vernetzten patientenorientierten klinischen Forschung stellt hohe methodische, informationstechnologische und organisatorische Anforderungen, die durch entsprechende qualitätssichernde Maßnahmen unterstützt werden müssen. Gleichzeitig sind in diesen Bereichen gesetzliche Regularien zur Patientensicherheit und zum Patientenschutz (z. B. Arzneimittelgesetz, Datenschutzgesetz) zu beachten und in einer praktikablen Weise umzusetzen. Eine gemeinsame projektübergreifende Bearbeitung methodischer Fragestellungen ist in diesem Bereich dringend geboten, um Doppelarbeit zu vermeiden, Ressourcen zu sparen und einheitliche Qualitätsstandards zu schaffen. Die Erfahrung in der Umsetzung vieler Maßnahmen hat gezeigt, dass es notwendig ist den Bedürfnissen in diesem Bereich durch entsprechende Förderaktivitäten gerecht zu werden.

2. Stand der Fördermaßnahme

Anträge zu dieser Fördermaßnahme können zu insgesamt fünf Terminen eingereicht werden. Zu den beiden ersten Terminen wurden insgesamt 39 Anträge eingereicht. Hiervon wurden drei zur Förderung ausgewählt.

3. Geförderte Vorhaben

a) Kurzbeschreibungen der laufenden Vorhaben

Qualitätsmanagement von Hochdurchsatz-Genotypisierungsdaten

Christian-Albrechts-Universität zu Kiel
 Universitätsklinikum Schleswig-Holstein

Leiter:
 Tel.:

Prof. Dr. Michael Krawczak
 0431 597-3900



Methodenausschreibung des BMBF

„Eine gemeinsame projektübergreifende Bearbeitung methodischer Fragestellungen ist [...] dringend geboten, um Doppelarbeit zu vermeiden, Ressourcen zu sparen und **einheitliche Qualitätsstandards zu schaffen.**“

„[Es] sollen Lösungen für dringende methodische Probleme in diesem Gebiet erarbeitet und **der wissenschaftlichen Gemeinschaft breit zur Verfügung gestellt werden.**“

<http://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/de/1726.php>



Projektbeschreibung

- **Hintergrund**

- Das QM von Hochdurchsatz-Genotypisierungsdaten erfolgt derzeit auf unterschiedlichen Ebenen, in unterschiedlichen Projektphasen und durch unterschiedliche Institutionen, im Wesentlichen durch
 - Labore
 - Bioinformatik- und Statistikabteilungen.
- Es gibt momentan keinen allgemein akzeptierten QM-Standard, und die Wahl von Methodik und Stringenz liegt beim einzelnen Wissenschaftler.
- Der Wert existierender Datenbestände und die Validität der daraus gezogenen wissenschaftlichen Schlussfolgerungen ist nur schwer zu beurteilen.
- Ein besonderer Bedarf an einem gemeinsamen QM-Standard ergab sich am Ende des NGFN-2 auf Grund erheblicher Investitionen (~10 Millionen €) in deutsche Genotypisierungsprojekte.



Projektbeschreibung

- **Geschichte**

05/2007: Präsentation der Projektidee in der AG MolMed

07/2007: Annahme der Projektskizze durch TMF-Vorstand

10/2007: Projektworkshop Mannheim

07/2008: Projektbeginn mit Kick-Off Meeting in Hamburg

10/2008: Finalisierung der F&E-Verträge

11/2008 - 04/2009 : 1.+2. Web-Konferenz, 1. Projekttreffen in Köln

05/2009: fristgerechte Abgabe des Zwischenberichts

07/2009: 2. Projekttreffen in Köln und 3. Web-Konferenz

09/2009: kostenneutrale Verlängerung bis 04/10 beantragt

11/2009: 4. Webkonferenz

03/2010: Abschlussmeeting am 5. März 2010 in Hamburg

06/2010: Disseminations-Workshop am 21. Juni 2010 in Berlin



Projektbeschreibung

- **Ziele**

- Entwicklung standardisierter Kriterien für die Validität qualitativer Genotypisierungsdaten
 - Bewertung der Methoden zur Allelkennung
 - Anforderungen an die Chip-Qualität
 - Interpretation nicht-kanonischer Cluster
- Etablierung wissenschaftlich begründeter Kriterien für die Plausibilität qualitativer Genotypisierungsdaten
 - Call-Rate basierte Definition von Ausreißern
 - IBS basierte Definition von Ausreißern
 - Hardy-Weinberg Gleichgewicht
 - kryptische Assoziation von SNPs



Projektbeschreibung

- **Ziele (Fortsetzung)**

- Datenmanagement in Replikationsstudien und Metaanalysen
 - Integration von Daten aus unterschiedlichen Quellen und Plattformen
 - Harmonisierung der Genotyp- und Allelkodierung
 - Adjustierung für unterschiedliche Fehlererkennung und -korrektur
- Primärstruktur, Lagerung und Transfer von Genotypisierungsdaten
 - Bestandsaufnahme existierender Lösungen
 - Definition aktueller und zukünftiger Anforderungen
 - Datenschutz
 - Schnittstellendefinition
- administrative Projektkoordination (durch die TMF)



Projektbeschreibung

- **Teilprojekte**

- TP 1: Entwicklung standardisierter Kriterien für die Validität qualitativer Genotypisierungsdaten (Ziegler, Korn)
- TP 2: Etablierung wissenschaftlich fundierter Plausibilitätskriterien für Genotypisierungsdaten (Bettecken, Müller-Myhsok)
- TP 3: Fehlererkennung und Fehlerkorrektur bei Genotypisierungsdaten (Wienker)
- TP 4: Daten- und Qualitätsmanagement der Replikation von Genotypisierungsstudien (Pfeufer)
- TP 5: Primärdatenstrukturen, Haltung und Transfer von Genotypisierungsdaten (Krawczak)
- TP 6: Administrative Projektkoordination (Freudigmann)



Projektbeschreibung

- **Rolle des “External Advisory Boards”**
 - Bewertung der Konkurrenzfähigkeit
 - Evaluation der methodischen Qualität
 - Bewertung der Validität von Methode und Ergebnissen
 - Information über konkurrierende, meist internationale Entwicklungen
 - praktische Empfehlungen für die Projektabwicklung



***Françoise Clerget-Darpoux,
Villejuif, Frankreich***

***David Clayton
Cambridge, UK***



***Cornelia van Duijn
Rotterdam, Niederlande***



Website

The screenshot shows the homepage of the website. At the top left is the logo. The main title is 'Qualitätsmanagement für Hochdurchsatz-Genotypisierung'. Navigation links include Home, Impressum, and Login. A sidebar on the left contains a menu with items: Home, Projekt, Team, News, Downloads, and Team Space. The main content area features a 'Willkommen!' section with a welcome message and a 'Aktuelles' section with an announcement about a public information event in Berlin. A search bar and a 'Go!' button are also visible. On the right, there is a 'Kooperationspartner' section listing dkfz, Max-Planck-Gesellschaft, MRI, universität bonn, and TMF. A large watermark 'http://genotypisierung.tmf-ev.de' is overlaid diagonally across the page.

Qualitätsmanagement für Hochdurchsatz-Genotypisierung

Home | Impressum | Login

- Home
- Projekt
- Team
- News
- Downloads
- Team Space

Willkommen!

Auf diesen Seiten stellen wir Ihnen das vom Bundesministerium für Bildung und Forschung geförderte Projekt "Qualitätsmanagement von Hochdurchsatz-Genotypisierungsdaten" vor.

Den Mitgliedern des Projekt-Teams steht unter dem Menüpunkt "Team Space" ein interner Arbeitsbereich mit Dokumentenmanagement, Adressverzeichnis, Terminübersicht und weiteren Tools zur Verfügung.

Aktuelles

Ankündigung: Öffentliche Informationsveranstaltung

Zur Dissemination der Ergebnisse lädt das Projekt die interessierte Fachöffentlichkeit nach Berlin ein.

- Download Veranstaltung [PDF]

Hörsaal der Kaiserin-Friedrich-Universität Bonn
Robert-Koch-Platz 7, 53115 Bonn
(schräg gegenüber dem Gebäude des Biologie-Hochhauses)
[Ladenplan als PDF](#)
[Stadtplan online](#)

Teilnahme ist kostenlos
Organisator: Penny Kumm, TMF-Geschäftsstelle, info@tmf-ev.de, 030 / 31 01 19 54
Anmeldung: Online unter www.tmf-ev.de/anmelden

Päsentation auf der DAGStat 2010

Die Qualität von Calling-Algorithmen: Chip-Design, Genotype-Calling und Cluster-Plot-Evaluierung

Kooperationspartner

- dkfz. GERMAN CANCER RESEARCH CENTER
- MAX-PLANCK-GESELLSCHAFT
- MRI
- universität bonn
- TMF

SPONSORED BY THE



Qualitätsmanagement von
Hochdurchsatz-Genotypisierungsdaten

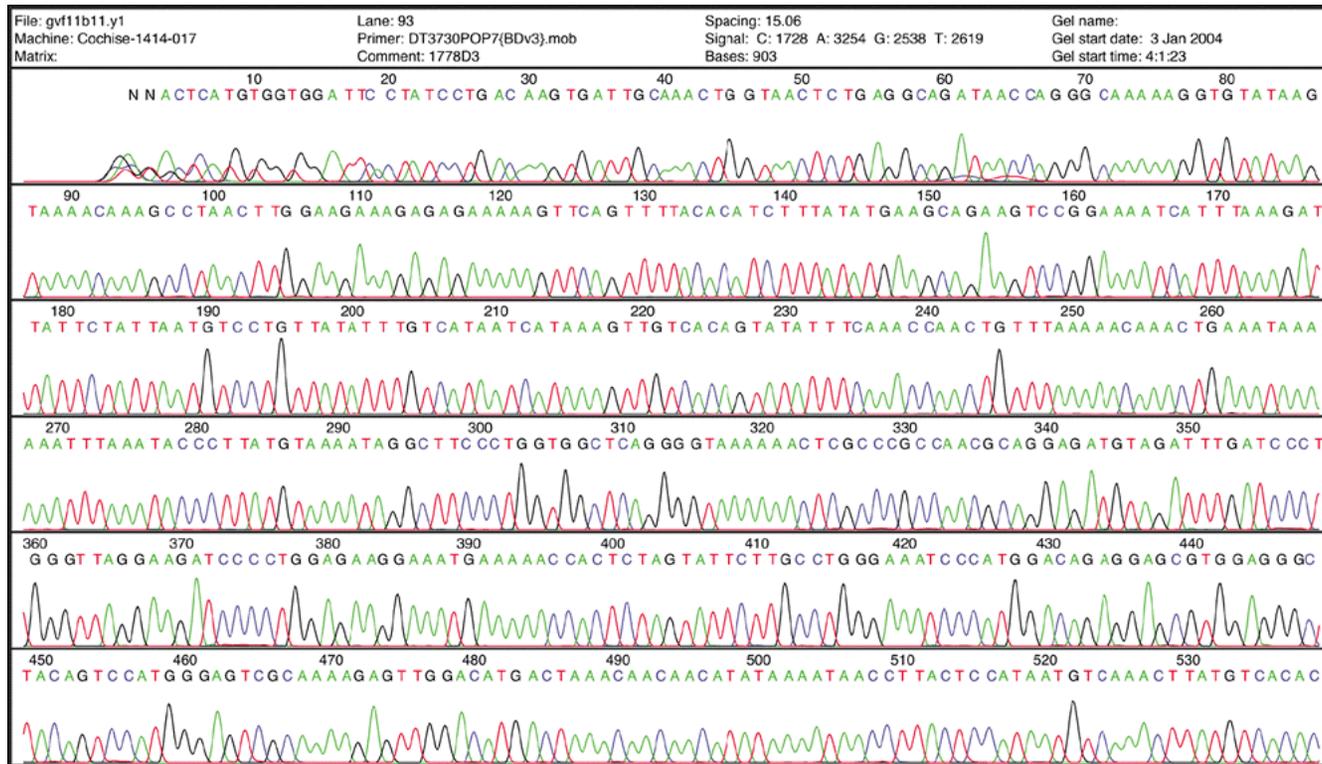
21.06.2010
Folie 10



Projektbeschreibung

- **Geschichte**

06/2010: Vorbereitungstreffen Folgeantrag am 22. Juni 2010 in Berlin





Teilprojektleiter



SPONSORED BY THE



Qualitätsmanagement von
Hochdurchsatz-Genotypisierungsdaten

21.06.2010
Folie 12