

Arbeitsgruppe Molekulare Medizin



Eine der zentralen Aufgaben der Arbeitsgruppe Molekulare Medizin ist die Qualitätskontrolle von molekularen Daten auf verschiedenen Ebenen der Erzeugung, Interpretation, Speicherung und Validierung. Dabei geht es unter anderem um die Verknüpfung hochdimensionaler molekularer Daten im Patienten-, Studien- und Zentrumskontext.

Fragen der molekularen Medizin sind eine zentrale Herausforderung für die patientenorientierte medizinische Forschung und damit ein wichtiges gemeinsames Handlungsfeld für die Forscher in der TMF. Untersuchungen auf molekularer Ebene spielen in der biomedizinischen Forschung eine immer größere Rolle und gewinnen auch für die Diagnose und Therapie des einzelnen Patienten zunehmend an Bedeutung. Darüber hinaus stehen Dank der Entwicklung von Hochdurchsatzverfahren zur Genotypisierung immer größere Datenmengen zur Verfügung, die analysiert und bewertet werden müssen. Damit steigen auch die rechtlichen, ethischen, organisatorischen und qualitativen Anforderungen an die Genomforschung.

Seit 2012 steht die Frage im Mittelpunkt, ob und wie gegebenenfalls Informationen über Genom-Varianten, die zunehmend durch Next-Generation-Sequencing (NGS) und im klinisch-medizinischen Kontext entdeckt werden, sinnvoll und effizient in die Patientenversorgung einfließen können. Dazu hat die Arbeitsgruppe in regelmäßigen Telefonkonferenzen und Sitzungen in Berlin die Planung eines Projektes zum Aufbau einer Genotyp-Phänotyp-Datenbank vorangetrieben.

Inhalte

- Beurteilung von Datenvalidität, Fehlererkennung und -korrektur, Replikation von Genotypisierungsstudien sowie für Datenhaltung und -transfer
- Erarbeitung von Empfehlungen und Werkzeugen
- Enge Zusammenarbeit und gemeinsame Sitzungen mit Arbeitsgruppe Biomaterialbanken

Teilnehmerkreis

In der Arbeitsgruppe Molekulare Medizin kommen Genomforscher, Populationsgenetiker, Kliniker, Bioinformatiker, Systembiologen, Biobankenbetreiber und Grundlagenforscher zusammen.

Die AG Molekulare Medizin tagte am 26. Januar 2015 in Berlin und diskutierte unter anderem Aspekte der Einführung von Clinical Genome and Exome Sequencing in Deutschland. V.l.n.r.: Dr. Thomas Bettecken (Max-Planck-Institut für Psychiatrie), Sebastian C. Semler (TMF), Prof. Dr. Elke Holinski-Feder (Medizinisch Genetisches Zentrum), PD Dr. Arne Pfeufer (Kompetenznetz Vorhofflimmern), Dr. Christine Scholz (Deutsche Gesellschaft für Humangenetik), Dr. Nadine Umbach (Universitätsmedizin Göttingen), Dr. Nicolai Kohlschmidt (Berufsverband Deutscher Humangenetiker), Dr. Roman Siddiqui (TMF), Prof. Dr. Evelin Schröck (Technische Universität Dresden, GfH Kommission), Prof. Dr. André Franke (Institut für klinische Molekularbiologie, Christian-Albrechts-Universität Kiel), Prof. Dr. Thomas F. Wienker (Max-Planck-Institut), Prof. Dr. Peter Nürnberg (Cologne Center for Genomics), Dr. Nina Gott-Klein (Berufsverband Deutscher Humangenetiker), Dr. Klaus Henning (Friedrich-Loeffler Institut), Prof. Dr. Michael Krawczak (PopGen 2.0 Netzwerk).



Ausgewählte Aktivitäten

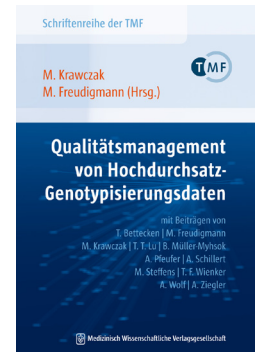
- Planung eines Projektes zum Aufbau einer Genotyp-Phänotyp-Datenbank für klinische Anwendung und medizinische Forschung (ab 2013)
- Workshop zur Genotyp-Phänotyp-Datenbank mit erstmaliger Vorstellung eines Konzeptes (2014)
- Förderungsantrag beim BMBF im Rahmen des Förderprojektes zu Methoden und Werkzeugen für die individualisierte Medizin
- Initiierung und Begleitung des BMBF-geförderten Projekts VarWatch – A Database of in limbo Genetic Variants from Next Generation Sequencing

Ergebnisse

- Kommentierung des Gendiagnostikgesetzes gemeinsam mit dem NGFN (2008 – 2009)
- Empfehlungen zum Qualitätsmanagement in der Genotypisierung (2008 – 2010)
- repliCheckSNP: Software zur Qualitätskontrolle von SNP-Genotypisierungsdaten (2010)

Zusatzinformation

Unter »Next Generation Sequencing« versteht man massiv parallele Sequenzierungs-Methoden, die beispielsweise Informationen über die genetische Diversität von Patienten erzeugen und damit einen substantiellen Einfluss auf die Diagnose und Therapie von Patienten haben werden. Dabei müssen außer der technologischen Validierung und den Anforderungen an die Informatik auch Fragen zu Datenschutzaspekten berücksichtigt werden.



M. Krawczak, M. Freudigmann: Qualitätsmanagement von Hochdurchsatz-Genotypisierungsdaten, Berlin 2011.



PD Dr. Arne Pfeufer



Prof. Dr. Michael Krawczak

Sprecher und Ansprechpartner

Sprecher: PD Dr. Arne Pfeufer (NGFN plus)

Stellvertretender Sprecher:

Prof. Dr. Michael Krawczak (Institut für Medizinische Informatik und Statistik der Universität Kiel)

Ansprechpartner in der Geschäftsstelle:

Dr. Roman Siddiqui

Kontakt:

Geschäftsstelle TMF 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

GEFÜRDERT VOM



Bundesministerium
für Bildung
und Forschung