

# TMF-Workshop

## VarWatch – ein nationales Register für in-limbo Varianten

Eine Erkrankung gilt dann als „selten“, wenn sie weniger als einen von 2000 Menschen betrifft. Da dies für fast ein Drittel aller bekannten Krankheiten gilt, gibt es sehr viele Menschen, die von einer seltenen Erkrankung betroffen sind: in Deutschland ca. 4 Millionen, in der Europäischen Union ca. 30 Millionen.

Etwa 80% der mehr als 8000 seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt. In drei Viertel aller Fälle können die bei einem Patienten gefundenen genetischen Varianten jedoch nicht abschließend hinsichtlich ihrer Kausalität und ihres diagnostischen Wertes beurteilt werden. Dies wird erst möglich, wenn sich die Varianten in mindestens einem weiteren gleichgelagerten Fall nachweisen lassen. Um die Auflösung derart „schwebender“ („in limbo“) Beurteilungen zu erleichtern, wurde das Datenbank-Tool „VarWatch“ (Variation-Watch) entwickelt, das neue verdächtige Genvarianten (einschließlich der zugehörigen Phänotypen) aufnimmt und anderen interessierten Nutzern sichtbar macht. Ziel ist es, durch den Abgleich alter und neu hinzukommender Einträge auf beiden Seiten den Schwebestand aufzulösen, so dass die jeweils kausale Genotyp-Phänotyp-Beziehung in eine der bestehenden Datenbanken wie HGMD oder ClinVar überführt und dort für die allgemeine Diagnostik zur Verfügung gestellt werden kann. VarWatch versteht sich somit als Ergänzung, nicht als Ersatz oder Konkurrent dieser Datenbanken.

VarWatch wurde im Rahmen der BMBF-geförderten Ausschreibung „Methoden und Werkzeuge für die individualisierte Medizin“ unter der Leitung von Dr. Marc P. Höppner und Prof. Dr. Michael Krawczak (Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Kiel) zwischen 2015-2017 entwickelt. Initiator des Projekts war Prof. Dr. Thomas Wienker (Max-Planck-Institut für Molekulare Genetik, Berlin), der das Projekt fachlich beraten hat. Das Projekt VarWatch wurde von der TMF-Arbeitsgruppe Molekulare Medizin seit 2014 begleitet und inhaltlich unterstützt.

## 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 standort-übergreifende 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.

### Dieser Workshop wird unterstützt von:



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



# TMF-Workshop

## VarWatch – ein nationales Register für in-limbo Varianten

22. Juni 2017 | Berlin



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



## 11.00 Uhr Session 1: Aktueller Stand von „in-limbo“-Varianten in der Diagnostik

- Einführung  
*Thomas Wienker (Institut für Medizinische Informatik und Statistik, Christian-Albrechts-Universität zu Kiel / Max-Planck-Institut für Molekulare Genetik, Berlin) und Marc Höppner (Institut für Klinische Molekularbiologie, Christian-Albrechts-Universität zu Kiel)*
- Anforderungen der niedergelassenen Diagnostik  
*Saskia Biskup (CeGaT GmbH, Tübingen)*
- Diagnostik im universitären Umfeld  
*Olaf Riess (Institut für Medizinische Genetik und angewandte Genomik, Universitätsklinikum Tübingen)*
- Translate-NAMSE  
*Peter Krawitz (Institut für Medizinische Genetik und Humangenetik, Charité – Universitätsmedizin Berlin)*

## 12.30 Uhr Mittagspause

## 13.15 Uhr Fortsetzung Session 1

- Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen  
*Christine Mundlos (ACHSE e.V.)*
- Therapie für seltene Erkrankungen  
*Gerald Wiegand (Shire Deutschland GmbH)*
- Human Gene Mutation Database (HGMD) – Referenz für publizierte, krankheitsassoziierte genetische Varianten  
*Frank Schacherer (Qiagen)*

## 14.00 Uhr Session 2: Praktische Einführung in VarWatch

*Marc Höppner (Institut für Klinische Molekularbiologie, Christian-Albrechts-Universität zu Kiel)*

Demonstration der VarWatch-Webseite anhand praxisorientierter Szenarien. Eigene Fallbeispiele und von den Veranstaltern zur Verfügung gestellte Daten ermöglichen, den Ablauf einer VarWatch-Anfrage zu durchlaufen und die daraus entstehenden Ergebnisse zu bewerten.

Auf Nutzerseite soll durch diese „hands on“-Arbeiten ein besseres Verständnis für die Funktionen von VarWatch entwickelt werden; auf Entwicklerseite bieten sie ein Forum für Wünsche und Verbesserungsvorschläge der Nutzer.

## 17.00 Uhr Networking und Diskussion

## 19.00 Uhr Ende der Veranstaltung

## Termin:

Donnerstag, 22. Juni 2017, 11.00 – 19.00 Uhr

## Ort:

TMF-Geschäftsstelle  
Charlottenstraße 42  
10117 Berlin

## Anreise:

Vom S- und U-Bahnhof Friedrichstraße die Friedrichstraße in Richtung Unter den Linden entlanggehen und links in die Dorotheenstraße einbiegen. Der Eingang zu den Veranstaltungsräumen der TMF befindet sich auf der Ecke Dorotheenstraße/Charlottenstraße, dort im 2. OG.

Für Ihre Anreise können Sie das DB-Angebot für TMF-Veranstaltungen nutzen. Weitere Informationen dazu entnehmen Sie bitte der Anmeldeseite des Workshops.

## Ansprechpartner:

Geschäftsstelle TMF e.V.  
Juliane Gehrke (organisatorische Fragen)  
Tel.: +49 (30) 22 00 24 717  
E-Mail: [juliane.gehrke@tmf-ev.de](mailto:juliane.gehrke@tmf-ev.de)

Dr. Roman Siddiqui (inhaltliche Fragen)  
Tel.: +49 (30) 22 00 24 752  
E-Mail: [roman.siddiqui@tmf-ev.de](mailto:roman.siddiqui@tmf-ev.de)

## Anmeldung und Reisekosten:

Die Teilnahme ist kostenfrei, die Teilnehmerzahl ist begrenzt. Reisekosten können nicht erstattet werden. Die Anmeldung erfolgt online unter [www.tmf-ev.de/anmelden](http://www.tmf-ev.de/anmelden).