



TMF-Workshop

Datenbank genomischer Varianten für die klinische Anwendung und die diagnostische Forschung

7. Dezember 2012 | Berlin



Ziele der molekularen Medizin

Erfassung des genomischen Varianzspektrums von Homo sapiens mit den Zielen:

- besseres **Krankheitsverständnis**
- Verständnis der zugrundeliegenden **Pathophysiologie**
- verbesserte **Diagnostik** und **Therapieoptionen**
- **individualisierte** Diagnostik und Therapieangebote

Die **molekulare Humangenetik** hat Ihre besondere Stärke in der Identifikation **kausaler Krankheitsgene**



Meilensteine der molekularen Humangenetik

- 2000 **HGP** - Sequenzierung des humanen Referenzgenoms

- 2006 **HapMap** - Identifizierung häufiger genomischer Varianten
 - 3 Populationen: Afrikanern, Asiaten und Europäer
 - Varianten von >5% Allelfrequenz (1/20)

- 2008ff **1000Genomes** – Sequenzierung von >1000 Genomen
 - 12 Populationen
 - Varianten von >1/100 Allelfrequenz (1/1.000 in Genen)

- 2010ff **ESP** – US-NHLBI Exome Sequencing Project >6400 Exome
 - 2 Populationen: Afrikaner, Europäer
 - Varianten von >1/10.000 Allelfrequenz (in Genen)



Herausforderungen der molekularen Humangenetik

Herausforderungen bei diesen Aufgaben:

- Steigende **Fallzahlen**
 - nicht nur bei genomweiten Assoziationsstudien (GWAS)
 - sondern auch bei **seltenen Erkrankungen**
- Steigender Aufwand der **phänotypischen** Annotation
- Exponentiell steigender **bioinformatischer** Aufwand
- Steigender Aufwand an **Harmonisierung** und **Vernetzung** (national und international)



Aufgaben des heutigen **Workshops**:

- **Wahrnehmung** und Chancen von NGS in der Diagnostik
- **Mehrwert** der geplanten Datenbank
- **Nutzen** und **Anreize**
 - für Betreiber und Beiträger zur Datenbank
- Tiefe der **Phänotyp**-Dokumentation
- **Aufbau** und **Ausbau** der Datenbank
 - e.g. Stufenmodell
- **ELSI** – Aspekte
- Kooperationen mit **internationalen Initiativen**
- **Realisierungsmöglichkeiten** und mögliche **Trägerschaften**
 - **Roadmap 2020 des WR** zu Informationsinfrastrukturen
 - **Fördermöglichkeiten** (e.g. e:Med)



TMF-Workshop

Datenbank genomischer Varianten für die klinische Anwendung und die diagnostische Forschung

7. Dezember 2012 | Berlin