

## PROJEKTPARTNER

Das Projektkonsortium des Projektes besteht aus den folgenden Einrichtungen:

### Hochschule Niederrhein

Competence Center eHealth

### Universitätsklinikum Köln

Institut für Pathologie

### Universitätsklinikum Düsseldorf

Klinik für Gynäkologie und Geburtshilfe

## ASSOZIIERTE PARTNER

Das Projekt GENeALYSE wird durch folgende assoziierte Partner unterstützt:



BUNDESVERBAND  
DEUTSCHER  
PATHOLOGEN e.V.

Bundesverband  
Deutscher Pathologen e.V.



Innovative  
Medizin.NRW  
Cluster Nordrhein-Westfalen



Krebsgesellschaft  
Nordrhein-Westfalen e.V.



Wissenschaftliches Institut  
der Niedergelassenen  
Hämatologen und  
Onkologen – WINHO – GmbH

## FÖRDERUNG

Bei dem Projekt GENeALYSE handelt es sich um ein Förderprojekt im Rahmen der Programmlinie „Innovative Medizin in einer digitalen Gesellschaft“ des Ministeriums für Kultur und Wissenschaft des Landes NRW. Die Laufzeit des Projektes beträgt 24 Monate.



**UKD** Universitätsklinikum  
Düsseldorf



## KONTAKT

### Prof. Dr. Sylvia Thun

E-Mail: [sylvia.thun@hs-niederrhein.de](mailto:sylvia.thun@hs-niederrhein.de)

### Elisabeth Pantazoglou B.Sc.

E-Mail: [elisabeth.pantazoglou@hs-niederrhein.de](mailto:elisabeth.pantazoglou@hs-niederrhein.de)



## GENeALYSE PROJEKTINFORMATIONEN

**01.10.2017 – 30.09.2019**

Entwicklung einer einheitlichen  
Befundstruktur innerhalb der  
genetischen Diagnostik bei  
onkologischen Erkrankungen



Hochschule Niederrhein  
University of Applied Sciences



Gesundheitswesen  
Faculty of Health Care

## HINTERGRUND

Moderne diagnostische Methoden („Next Generation Sequencing“, NGS) sind aktuelle Hoffnungsträger einer „individualisierten“ Medizin. Durch detaillierte genetische Analysen können hierdurch, nicht nur im Bereich der Prävention (insbesondere bei familiärer Prädisposition für z.B. Brustkrebs), verbesserte Aussagen zum Erkrankungsrisiko getroffen werden sondern mithilfe molekulärpathologischer Untersuchungen auch bei aufgetretener tumorgenetischer Erkrankung die für die vorliegende Mutation optimale Therapie ausgewählt werden.

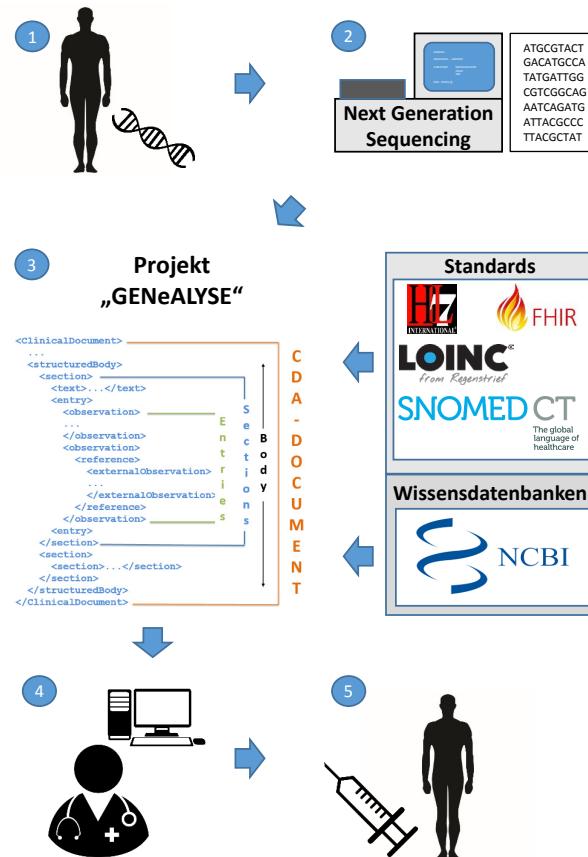
Allerdings gibt es aktuell für die Erstellung bzw. elektronische Übertragung eines entsprechenden Befundes noch keine standardisierten Vorgaben. Eine solche auf Interoperabilität ausgerichtete Standardisierung bietet jedoch zahlreiche Vorteile, wie z.B. die Minimierung von Übertragungsfehlern sowie die direkte Verlinkung mit empfohlenen Therapieansätzen.

## ZIELE

- ✓ Entwurf einer einheitlichen elektronischen Befundstruktur im Bereich der genetischen Diagnostik zur Prävention bzw. optimierten Therapie onkologischer Erkrankungen.
- ✓ Gewährleistung der Interoperabilität erhobener Daten durch Verwendung der internationalen eHealth-Standards HL7 CDA (Health Level 7 – Clinical Document Architecture) und FHIR (Fast Healthcare Interoperability Resources).
- ✓ Entwicklung eines detaillierten Implementierungsleitfadens zur Nutzung in entsprechenden Primärsystemen.

## „GENeALYSE“ ALS SCHNITTSTELLE ZWISCHEN DIAGNOSTIK UND THERAPIE

Im unten dargestellten Fließdiagramm wird die Rolle des Projektes bzw. die Bedeutung eines standardisierten elektronischen Befundes als unterstützendes Hilfsmittel veranschaulicht.



## AUSBLICK

Eine standardisierte, einheitliche Struktur für elektronisch übertragbare Befunde im Bereich der hereditären und tumorgenetischen Diagnostik bietet zahlreiche Vorteile für alle involvierten Parteien.

Neben rein wirtschaftlichen Aspekten (wie reduziertem Zeitaufwand durch Wegfall von Konvertierungsschritten), stehen vor allem die erhöhte Sicherheit (durch die verringerte Gefahr von Missverständnissen und Fehlinterpretationen) sowie die optimierte Auswahl der am besten geeigneten Therapie (durch entsprechende Verknüpfungen mit wissenschaftlichen Daten) im Vordergrund. Gleichzeitig erleichtert es zudem die retrospektive Auswertung dieser Daten in der Forschung.

1. Patienten mit onkologischer Erkrankung oder entsprechender Prädisposition wird Material zur molekulärpathologischen oder genetischen Untersuchung entnommen.
2. Mittels Next Generation Sequencing (NGS) wird eine genaue Sequenzanalyse durchgeführt.
3. Unter Verwendung etablierter Standards für Kodierung und Strukturierung werden die erfassten Daten entsprechend dem im Projekt erstellten Leitfaden verarbeitet und gegebenenfalls relevante Annotationen, bspw. aus der NCBI-Datenbank für Einzelnukleotid-Polymorphismen (SNPs), zugefügt.
4. Der vollständige elektronische Befund wird an den behandelnden Arzt übermittelt.
5. Basierend auf den bereitgestellten Informationen wird die geeignetste Präventions- oder Behandlungsstrategie ausgewählt.