



GENeALYSE

Entwicklung einer einheitlichen Befundstruktur innerhalb der genetischen Diagnostik bei onkologischen Erkrankungen

Julian Sass, Elisabeth Pantazoglou, Teja Falk Radke und Sylvia Thun

Competence Center eHealth, Hochschule Niederrhein, Krefeld

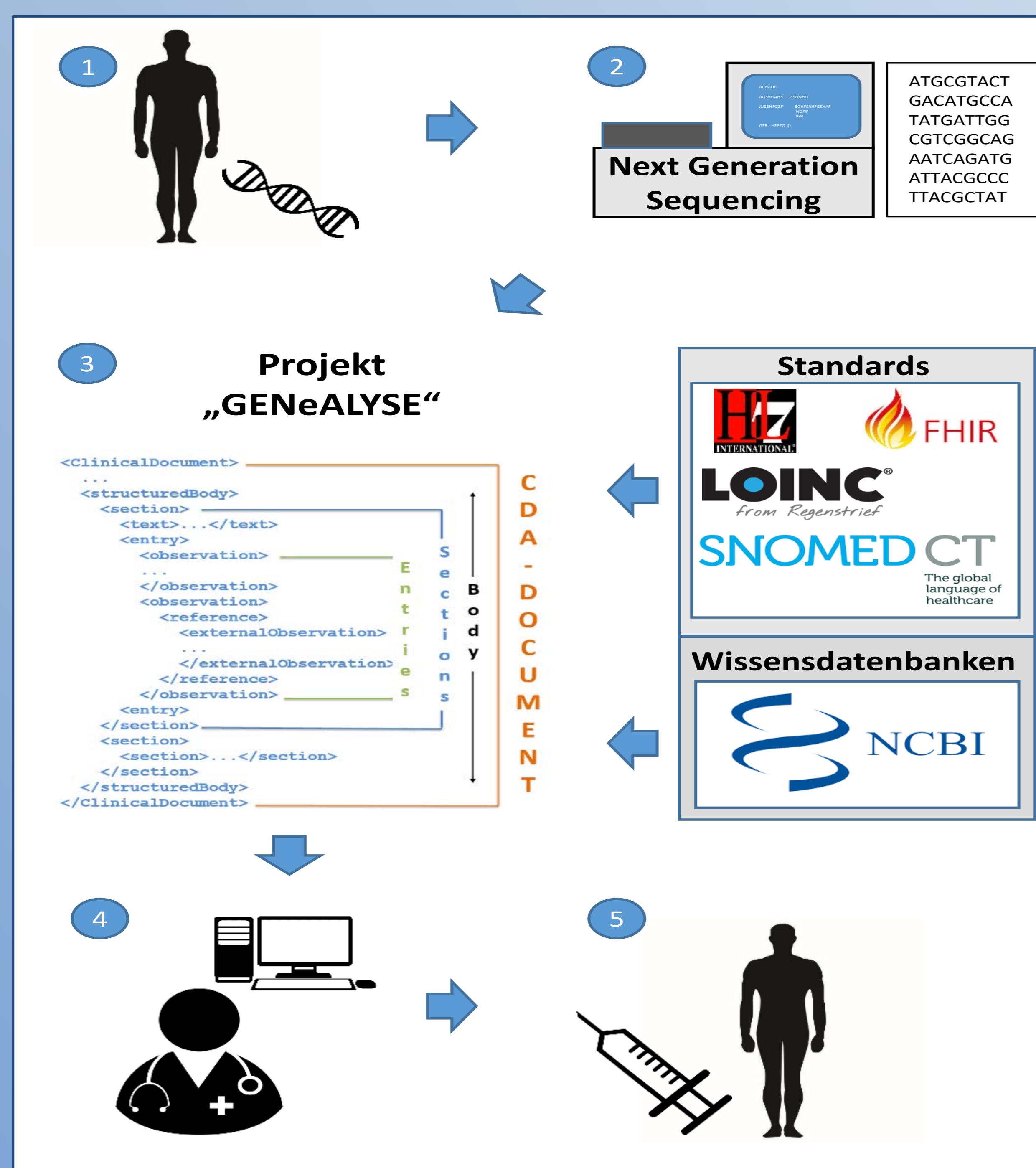
Hintergrund:

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 molekularpathologischer 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 erobener 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.



1. Patienten mit onkologischer Erkrankung oder entsprechender Prädisposition wird Material zur molekularpathologischen 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 geeignete Präventions- oder Behandlungsstrategie ausgewählt.

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.