miracum

Medical Informatics in Research and Care in University Medicine

Titel: Use Case 3
From Knowledge to Action – Unterstützung Molekularer Tumorboards

Referentin: Prof. Dr. Dr. Melanie Börries

Datum: 16.6.2021

Veranstaltung: 4. Jahresversammlung der Medizininformatik-Initiative

MEDIZIN INFORMATIK INITIATIVE

UNI FREIBURG

UNIVERSITÄTS KLINIKUM FREIBURG

GEFÖRDERT VOM
Bundesministerium für Bildung und Forschung

MIRACUM – BAUSTEINE FÜR DIE MEDIZINISCHE FORSCHUNG

Trotz der MIRACUM-Größe, die mit 13 Partnern außergewöhnlich ist, schaffen die Beteiligten einen Teamspirit, der einen Grundstein für eine neue Dimension des Miteinander legt. Die drei Use Cases werden in den kommenden vier Jahren einen großen Schritt in Richtung integrierte, evidenzbasierte und patientenzentrierte Versorgung gehen.

ILLUSTRATION: Nina Eggemann

UC 1

ALERTING IN CARE – OPTIMIERUNG DER ERFOLGSQUOTE

Klinische Studien scheitern heute noch viel zu oft an fehlenden Teilnehmern. Meistens aus purer Unwissenheit – nicht etwa aus fehlender Bereitschaft. Doch noch fehlt der aktuelle Studienüberblick im System - das soll sich nun ändern. Use Case 1 kümmert sich um das Klick-and-Win.

UC 2

FROM DATA TO KNOWLEDGE – KLINISCHE PROZESSE REVOLUTIONIEREN

Gigantische Datenmengen werden jeden Tag im deutschen Gesundheitswesen erzeugt – bislang zumeist weitgehend ungenutzt. Dabei sind unüberschaubare Mengen an Daten genau die richtige Voraussetzung, um damit valide Prädiktionsmodelle zu entwickeln – ganz so wie es in Use Case 2 angestrebt wird.

UC 3

FROM KNOWLEDGE TO ACTION – HANDREICHUNG ZWISCHEN FORSCHUNG UND VERSORGUNG

Es geht darum, immer noch ein bisschen mehr herauszufinden. Immer noch ein bisschen tiefer zu gehen, genauer hinzusehen und so doch noch das alles entscheidende Puzzleteilchen zu finden, mit dem die richtigen Schlüsse gezogen werden können. Molekulare Tumorboards sind die Spürnasen unter den Medizinern und werden in Use Case 3 näher an die Versorgung heranrücken.

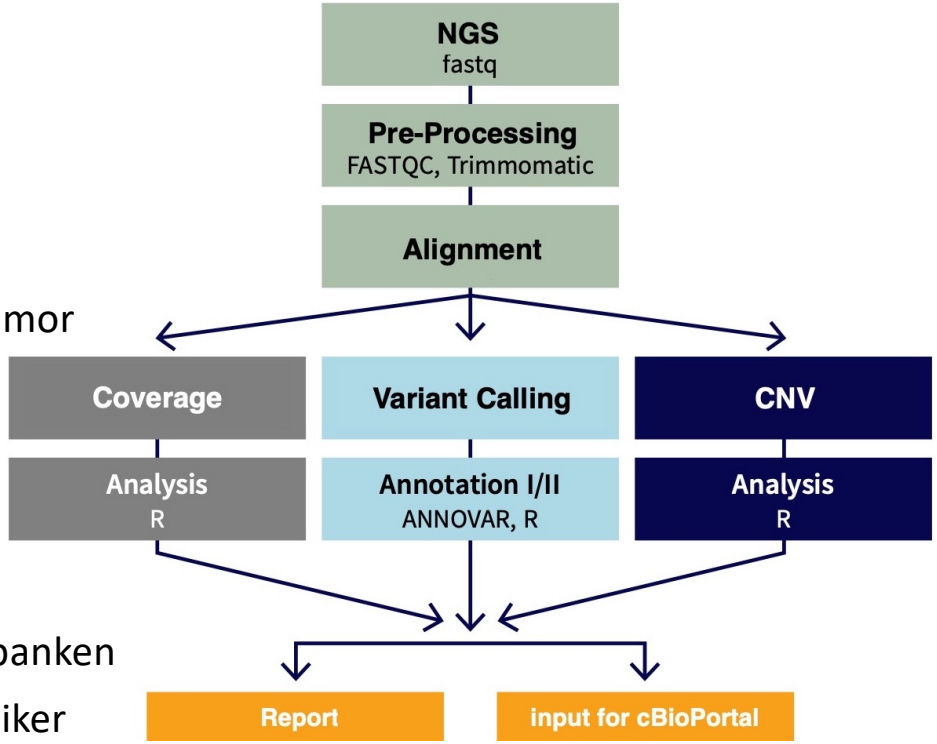
miracum

Use Case 3 - Ziel

miracum

Unterstützung zur klinischen Entscheidungsfindung

- Aufbereitung und Visualisierung der genetischen Sequenzierungsdaten für die Mitglieder eines MTB zur Unterstützung der Therapieempfehlung
- Implementiert als voll automatisierter Workflow
- **Erforderlicher Input**
  - .fastq files (Tumor / Normal Paar), bei targeted NGS nur Tumor
  - Geschlecht
- **Output**
  - Annotierte SNVs, InDels, LoH, CNVs, Coverage
  - Interaktiver PDF Bericht
  - Export zu cBioPortal
- Ständige Weiterentwicklung / Implementierung neuer Datenbanken
- MIRACUM-Pipe zertifiziert vom Bund Deutscher Humangenetiker (BVDH)



Interaktiver PDF Report

miracum

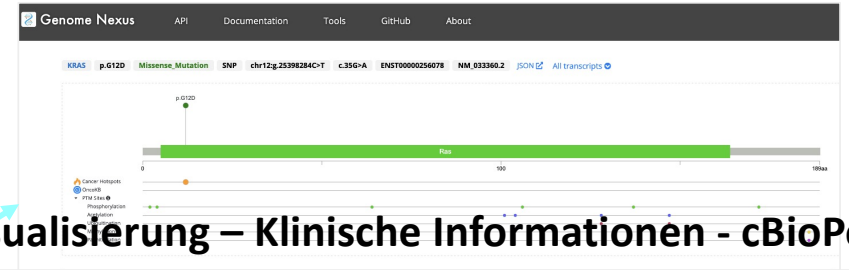
Analyse-Ergebnisse auf einen Blick

Tabelle 1: Schlüsselergebnisse der Analyse

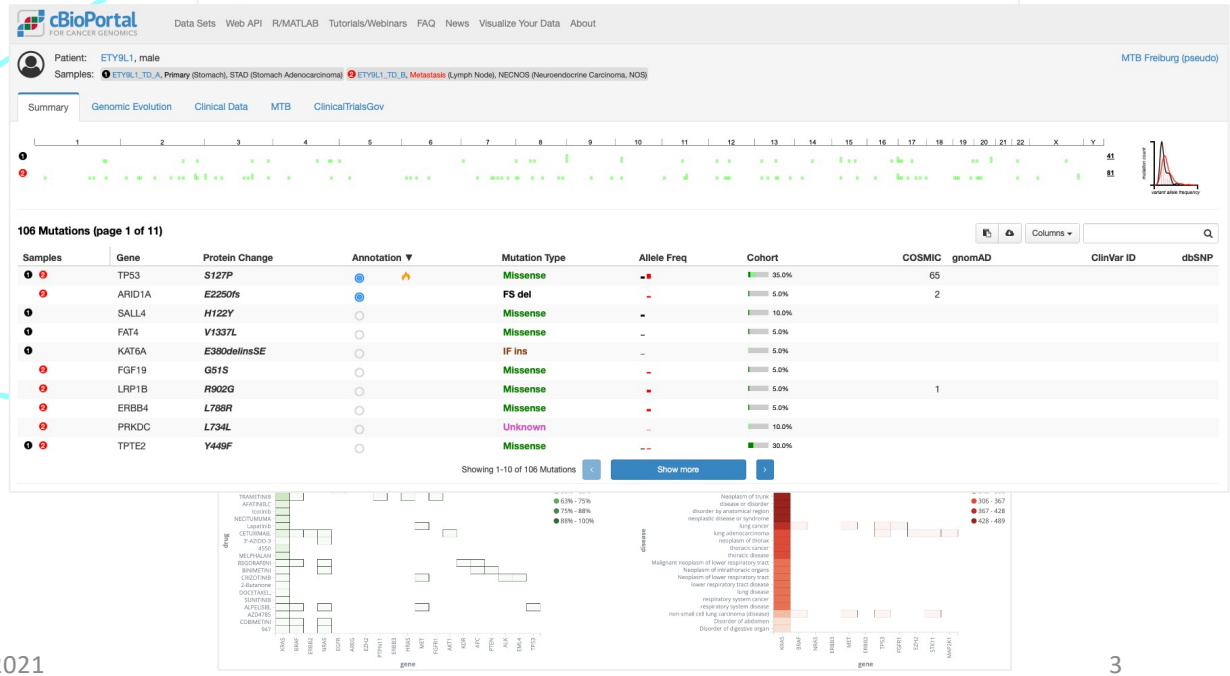
Eigenschaften	Wert
Mutationslast (VAF > 10%)	8.29 Mb
Anzahl Mutationen (VAF > 10%)	11
Mikrosatelliten Status	Non-MSI-H
CNVs	Keine
Fusionen	CD74–NRG1

Tabelle 2: Cancergene und Mutationen mit ACMG Klassifizierungen. Hotspots sind **fett** dargestellt.

Kategorie	InterVar | ClinVar	REVEL	Gen	AA Austausch	VAF [%]	Cancergene	VarSome
Pathogen	**5 | 5**	**D (0.9)**	**KRAS**	**p.G12D**	**10.7**	**OG**	**Link**
Wahrsch. Pathogen	3 | 4*	D (0.9)	RET	p.G533S	46.7	OG	Link
VUS	3 | .	N (0.1)	TCF3	p.A161V	51.9	TSG	Link
.	3 | .	N (0.2)	TCF3	p.A402T	49.2	TSG	Link
.	3 | 2	N (0.1)	FAT1	p.I1125L	48.5	TSG	Link
.	3 | .	D (0.9)	FGFR3	p.E608V	48.1	OG	Link
.	3 | 1	N (0.1)	BCORL1	p.K1053R	46.3	TSG	Link

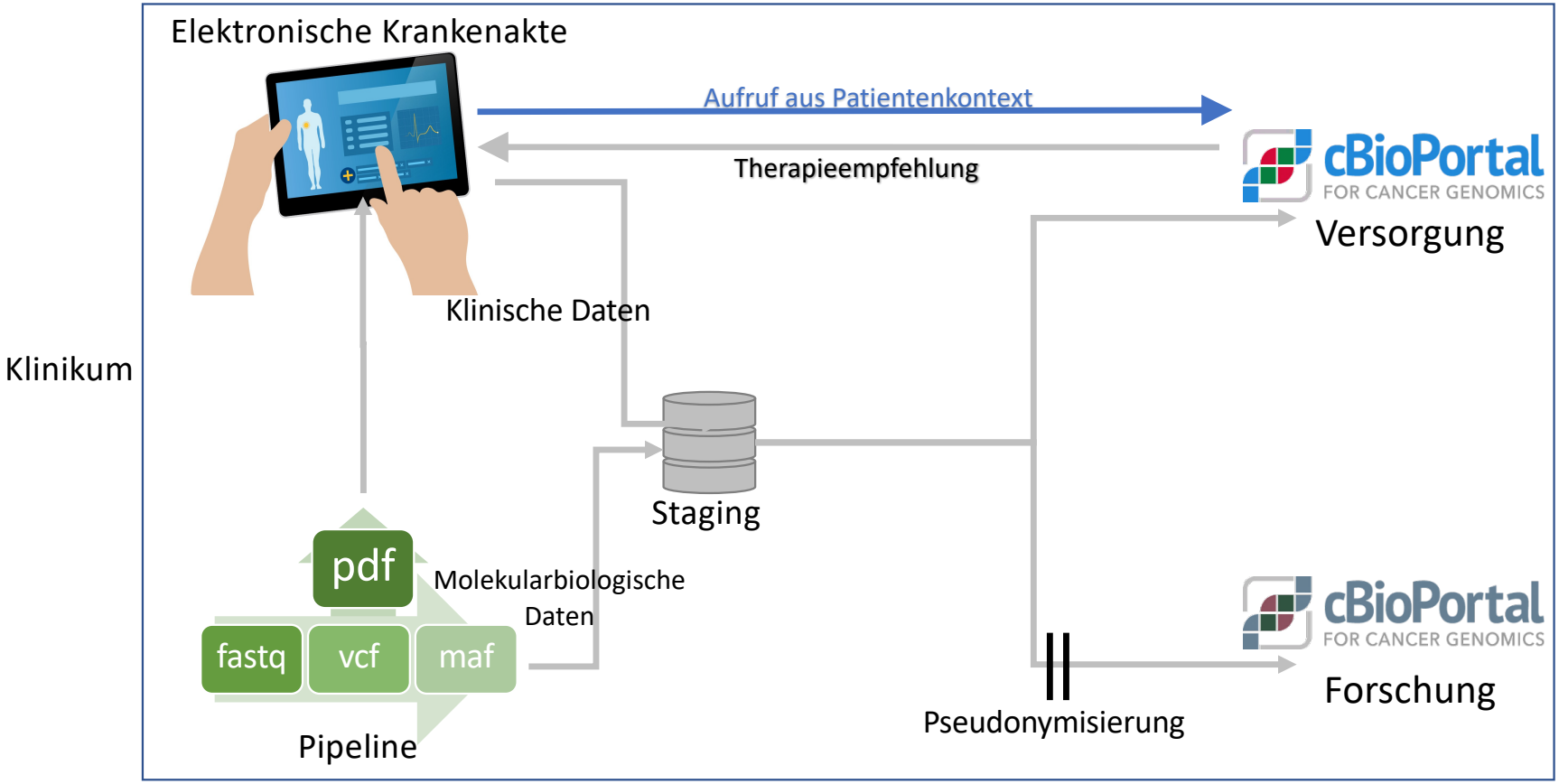


Visualisierung – Klinische Informationen - cBioPortal



Schnittstelle zum Endanwender

miracum



Status Quo

miracum

- Bereitstellung der Tools (Pipeline – PDF Report, cBioPortal) an den Standorten (über die Konsortien hinweg)
- Anforderungsanalyse durchgeführt und publiziert (Buechner et al. 2020)
- Schnittstellen zu den Primärsystemen zum Teil vollzogen
- Mitarbeit an den Kerndatensätzen
- Datenaufbereitung im DIZ
- Anstehend: Studie zum Nachweis der Erfüllung der Zweckbestimmungen für MIRACUM-Pipe und cBioPortal-Plattform mit Unterstützung entsprechend kompetenter Firmen

Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit!

miracum

@miracum_de

Danksagung:

MIRACUM Team, insbesondere UC3-Team

Freiburg (Patrick Metzger, Maria Hess, Wolfgang Maier, Björn Grüning)

Erlangen (Jan Christoph (Halle), Philipp Unberath, Alexander Neugebauer, Christopher Renner)

Lübeck (Niklas Reimer, Hauke Busch)

Frankfurt (Sebastian Wagner, Désirée Walther)

Mainz (Claudia Paret, Arsenij Ustjanzew)

MIRACUM-Konsortialleiter: Hans-Ulrich Prokosch

sowie das

MTB Freiburg (Sprecher: Melanie Börries Lena Illert , Silke Lassmann, Cornelius Miething)

MTB Erlangen (Florian Haller, Norbert Meidenbauer, Lars Tögel)

MEDIZIN INFORMATIK INITIATIVE

UNI FREIBURG

UNIVERSITÄTS KLINIKUM FREIBURG

GEFÖRDERT VOM Bundesministerium für Bildung und Forschung