

Newsletter BVDH

Neue HGQN-Variantendatenbank

Variantendatenbanken (wie z.B. ClinVar) sind mittlerweile ein unverzichtbares Werkzeug zur Beurteilung von Sequenzvarianten, die im Rahmen von NGS-basierten Hochdurchsatzsequenzierungen detektiert werden. Sie haben damit einen hohen wissenschaftlichen als auch wirtschaftlichen Wert. Auch im Rahmen der EBM-Vergütung wird von den Leistungserbringern gefordert, detektierte Varianten in öffentlich zugängliche Datenbanken einzupflegen. Daher werden entsprechende internationale Datenbanken schon seit Jahren durch uns und mit den von uns erhobenen Daten befüllt, ohne dass wir aber selbst die Datenhoheit besitzen und durch Kommerzialisierung müssen die eigenen Daten z.T. zurückgekauft werden (z.B. bei der Datenbank HGMD).

Aus diesem Grund ist es nach Einschätzung des BVDH-Vorstands dringend erforderlich, die Daten, die im Rahmen der Diagnostik erbracht werden, in einer eigenen Datenbank zu sammeln. Diese Datensätze könnten dann in einem zweiten Schritt in internationale Datenbanken sowie in eine nationale Datenbanklösung eingebracht werden, so wie es politisch gewünscht ist.

Der BVDH hat daher eine Umstrukturierung der HGQN-Datenbank veranlasst. In Zukunft soll sie neben den vertrauten Optionen folgende zusätzliche Merkmale aufweisen, um den o.g. Austausch zu ermöglichen:

- Einfacher Upload von molekulargenetischen, molekularzytogenetischen und zytogenetischen Varianten bzw. Karyotypen mit Bewertung der Pathogenität (unterschiedliche Datenformate werden unterstützt, u.a. ClinVar Excel template, phenopackets, zusätzlich Kommunikation über API möglich).
- Eingabe von HPO-Terms und Verknüpfung von medizinischen Bilddaten über GestaltMatcher.
- Eingabe der ACMG Kriterien und Unterstützung in der Klassifikation, soweit bioinformatisch möglich.
- Entscheidung bei Eingabe, an welche internationalen Datenbanken (z.B. ClinVar) die Varianten automatisiert weitergegeben werden sollen.
- Entscheidung bei Eingabe, welche Daten in der HGQN für alle sichtbar sein sollen und damit an internationale Datenbanken weitergegeben werden. Somit kann die Datenbank als nationale aber auch laborspezifische Datenbank genutzt werden.
- Bei Weitergabe an internationale Datenbanken erfolgt ein Abgleich der Bewertung, bei abweichenden Bewertungen wird das eingebende Labor informiert.

Die erweiterte HGQN wird Ihnen voraussichtlich ab dem Sommer2023 zur Verfügung stehen.

Der Vorstand des BVDH