



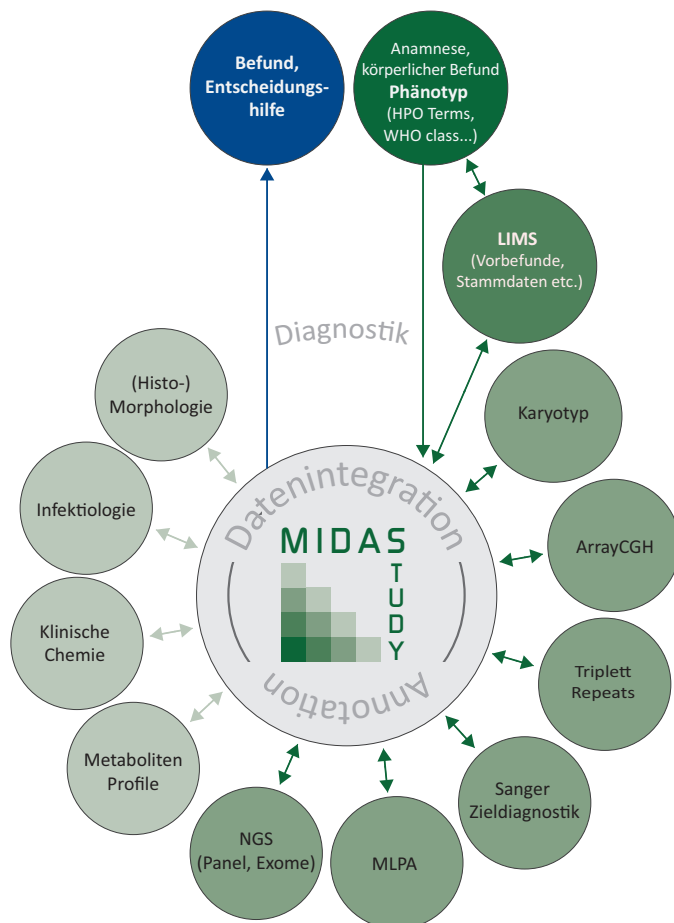
## MIDAS - Multiple Integration of Data Annotation Study

### Idee

- Optimierung der Labordiagnostik
- Integration phänotypischer und genomischer Daten

### Prototyp

- Genotyp-Phänotyp-Korrelation bei seltenen Erkrankungen
- Verbesserte Aussagekraft genetischer Befunde
- Entscheidungshilfe für individualisierte Therapieansätze
- verbesserte Prognoseabschätzung



### Ziele

- Integration von Daten unterschiedlicher Analyseverfahren
- Strukturierung und Management von klinischem und Literaturwissen
- Schaffung eines Mehrwerts durch vernetzte Information (Metaebene)
- ganzheitliche Labordiagnostik unter Berücksichtigung der genetischen Information

### Teilnahme an MIDAS (Rücksprache erforderlich)

Patientinnen/Patienten mit ursächlich ungeklärten

- Entwicklungsstörungen
- Epilepsien
- arrhythmogenen Herzerkrankungen
- Aortopathien

### Teilnahmevoraussetzungen

- abgeschlossene Routinediagnostik in unserem Haus
- Rücksprache mit Projektleitung oder Ärztlicher Leitung
- detaillierte klinische Information (HPO-Checkliste, Epikrise und Stammbauminformation).

### Wissenschaftlicher Hintergrund

Hochdurchsatz-Analyseverfahren wie Mikroarrays („Gen-Chips“) oder NGS haben inzwischen Einzug in die Diagnostik und damit in die Patientenversorgung gehalten. Die neuen Technologien werfen aber auch Probleme bei der Auswertung und Optimierung der Rohdaten für die klinische Anwendung auf. Die Herausforderung bei deren Einsatz liegt weniger in der technischen Durchführung dieser Analysen, sondern mehr in der medizinischen Interpretation und Begutachtung der Analyseergebnisse. Mittels NGS werden große Mengen an genetischer Information erhoben. Dies erfordert einerseits sicheres und optimiertes Filtern und andererseits eine Integration der Daten in einen medizinisch sinnvollen Zusammenhang.

Hier setzt das MIDAS-Projekt an und bringt genetische Informationen strukturiert in einen Kontext zu Phänotyp-Merkmalen. Die Erfassung der Phänotypdaten erfolgt mittels der international verwendeten Human Phenotype Ontology (HPO); die Zuordnung der Genotypen erfolgt über den MIDAS-Algorithmus.

Von entscheidender Bedeutung ist hierbei:

- der diagnostische Fokus (um welche Erkrankungsgruppen handelt es sich, welche Gene zeigen eine Krankheitsassoziation)
- die Vollständigkeit der durchgeführten Analytik (Abdeckung, diagnostische Lücken)
- die Bewertung der detektierten genetischen Varianten (Klasse 1-5)

Durch die Auswertung von Genotyp-Phänotyp-Korrelationen können Ähnlichkeiten in der Symptomatik verschiedener Krankheitsbilder erkannt und gezielt für die Auswertung und Befunderstellung verwendet werden. Neugewonnene Erkenntnisse bei der Datenerhebung und Analyse eines Patienten stehen dann auch direkt für andere Patienten zur Verfügung, die möglicherweise von der gleichen seltenen Erkrankung betroffen sind. Die Begutachtung der Analyseergebnisse großer Mengen genetischer Daten aus NGS-Analysen wird somit erleichtert, das Risiko für Fehlinterpretationen reduziert.

### Projektleitung

Dr. rer. nat. Sebastian Eck

Dr. med. Sandra Wilson

### Weitere Informationen

[www.midas.study](http://www.midas.study)

[info@medizinische-genetik.de](mailto:info@medizinische-genetik.de)



### Gefördert durch

Bayerisches Staatsministerium für Wirtschaft und Medien, Energie und Technologie

