

Molekulare Tumordiagnostik mit MH Guide:

automatisierte Annotation von Genvarianten für schnelle und präzise Ergebnisse

Die Präzisionsmedizin ist dort, wo sie für Patienten infrage kommt, zunehmend erste Wahl bei der Behandlung von Krebserkrankungen. Das fordert die Molekularpathologie in steigendem Maße. Denn zielgerichtete und immunonkologische Therapien setzen präzisionspathologische Analysen voraus, um die entsprechenden Biomarker im Tumormaterial oder in Liquid Biopsy zu identifizieren. Zeitdruck, komplexer werdende Analyseverfahren sowie steigende Anforderungen an die Dateninterpretation und die Bereitstellung der Daten für molekulare Tumorboards sind dabei die Herausforderungen, denen sich Molekularpathologen täglich stellen. Molecular Health Guide (MH Guide), eine browserbasierte In-vitro-Diagnostik-Software zur Auswertung und Interpretation von NGS-Daten, kann hier wertvolle Unterstützung liefern: Die hoch individualisierbare Anwendung ermöglicht automatisierte und effiziente Genvarianten-Annotationen für kleine und große Panels und WES sowie die Erstellung eines umfassenden Testreports – auch bei großem Testungsaufkommen.

In der Präzisionsonkologie ist die Präzisionspathologie notwendige Voraussetzung für die Identifikation von relevanten Biomarkern und deren Bedeutung für die Therapie. Entsprechend gehört der Nachweis von Treibermutationen, Fusionen, Translokationen und Überexpression bestimmter Proteine zu den leitlinienverankerten Voraussetzungen für den Einsatz zielgerichteter und immunonkologischer Krebstherapien. Hierbei wird der Einsatz einer umfassenden Genanalyse mittels Next Generation Sequencing (NGS) immer wichtiger, erfordert aber gleichzeitig eine komplexe Methodik und eine immer aufwendigere Dateninterpretation, um die detektierten Varianten zu identifizieren und zu bewerten. Dies ist „per Hand“ nicht mehr zufriedenstellend zu bewerkstelligen.¹

Automatisierte Genvarianten-Annotation mit MH Guide

Als erstes zertifiziertes Medizinprodukt seiner Art in Europa im Bereich der molekularen Diagnostik analysiert und interpretiert MH Guide NGS-Daten im Abgleich mit aktuellen wissenschaftlichen Publikationen und klinischen Leitlinien.^{1,2}

Das Ergebnis ist ein umfassender Report, der die identifizierten relevanten Biomarker und deren Bedeutung auflistet, über entsprechende Behandlungsoptionen informiert sowie geeignete Studien für den jeweiligen Patienten aufführt. Hierbei können Molekularpathologen einzelne Auswertungsparameter individuell anpassen, eigene Annotationsdaten einpflegen und bearbeiten, den Ergebnisreport individualisieren und gemeinsam mit Fachkollegen im Rahmen molekularer Tumorboards an den jeweiligen Fällen arbeiten.

„Wir möchten allen Molekularpathologen das bestmögliche Werkzeug für ihre tägliche Dateninterpretation in der klinischen Routine oder auch für Forschungsprojekte zur Verfügung stellen. MH Guide liefert schnell und automatisiert eine evidenzbasierte Interpretationsgrundlage für präzisionsmedizinische Entscheidungen entsprechend dem aktuellen wissenschaftlichen Stand – für effiziente Analysen und Befunderstellungen“, fasst PD Dr. Christian Meisel, Chief Medical Officer bei Molecular Health, zusammen.

MH Guide ist kompatibel mit VCF- und FASTQ-Datenformaten und kann somit neben NGS-Ergebnissen auch Daten aus FISH, IHC oder qPCR Untersuchungen verarbeiten und im Report zusammenführen.

MOLECULAR HEALTH
GUIDE



Molecular Health Guide

- ist eine CE-markierte IVD-Software.^{1,2}
- wird fortlaufend mit den neuesten Daten aus der Wissensplattform Dataome aktualisiert, die von wissenschaftlichen und medizinischen Experten bewertet werden.^{1,2}
- enthält kuratierte klinisch-molekulare Varianteninterpretationen (CVIs) für 5490 Varianten in 491 Genen (Stand 06/2020).
- bietet die Möglichkeit, eigene klinisch-molekulare Varianteninterpretationen zu integrieren.

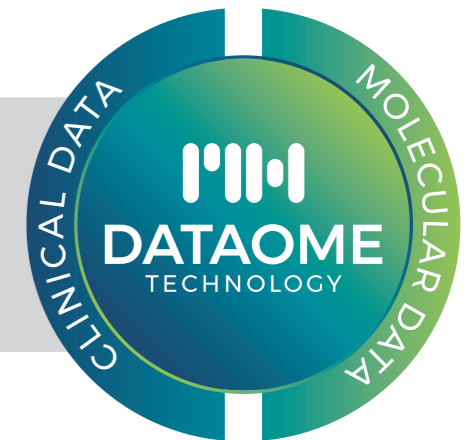
Dataome Capture^{3,4}

Datenerfassung: Dataome durchsucht Millionen von frei zugänglichen sowie proprietären molekularen und klinischen Datenquellen. Diese umfassen strukturierte und unstrukturierte publizierte wissenschaftliche und biomedizinische Erkenntnisse über Krebstherapien, Signalwege und klinisch-molekulare Varianteninterpretationen (CVIs) sowie klinische (Genom-)Studien und Arzneimitteldaten.^{3,4}

Qualitätssicherung: Wissenschaftliche und medizinische Experten (Molekularbiologen sowie Molekularpathologen und Onkologen) kuratieren die gesammelten Daten und stellen deren korrekte Verarbeitung und Kontextualisierung sicher.

2. Dataome Knowledgebase^{3,4}

Dataome bündelt, strukturiert und aktualisiert weltweit klinisch-molekulare Daten sowie molekularbiologische Fachliteratur und transformiert sie in biomedizinisches Wissen. Auf dieser Grundlage ermöglicht Dataome die Daten in einen medizinisch relevanten Kontext einzuordnen.



3. Dataome Analytics^{3,4}

Auf Basis der verarbeiteten Daten erlaubt Dataome klinisch relevante Genvarianten aus komplexen genetischen Tumorinformationen zu identifizieren und zu interpretieren und somit evidenzbasierte Entscheidungsgrundlagen für die Forschung und die Versorgung von Patienten zu generieren.

Die Identifizierung von Varianten und Annotationen von Biomarkern basiert unter anderem auf:³ ACMG-Varianten-Klassifizierung, COSMIC, BRCA Exchange, CVIs (Molecular Health's proprietärer CVI-Datenbank), AMP/CAP/ASCO-Klassifizierung, gnomAD-basierte Populationsfrequenzen

Die Empfehlungen für Therapien und für klinische Studien basieren unter anderem auf:³ CVIs (Molecular Health's proprietärer CVI-Datenbank), WHO und NCT Klinische Studien, Medikamentenzulassungsstatus (Global Data), NCCN-Leitlinien, kurierten ESMO-Leitlinien, Clinical Trial NGS Biomarker

¹ Molecular Health GmbH. The world's best Decision Support in your own hands. 2020

² Molecular Health GmbH, Genombasierte Entscheidungshilfe bei der Krebsbehandlung. Unter: <https://www.molecularhealth.com/de/mh-guide-de/> (abgerufen am 26.05.2020)

³ Molecular Health GmbH. Get ready for the future of gene variant interpretation with Molecular Health Guide. 2020.

⁴ Molecular Health GmbH. Weltweit verfügbare bereinigte und kuratierte Daten; unter: <https://www.molecularhealth.com/en/technology/> (abgerufen am 26.05.2020)

MH Guide testen

Sie können MH Guide in einer Demoversion testen, um Anwendungsmöglichkeiten für Ihr Labor zu prüfen. Wir freuen uns über Ihr Interesse.

Telefon EU: +49 6221 43851-150

E-Mail: thomas.holtrup@molecularhealth.com