

### Die neue HGQN-Variantendatenbank

Seit vielen Jahren stellt die HGQN-Datenbank eine umfangreiche Zusammenstellung von Diagnostik anbietern aus dem deutschsprachigen Raum dar. Gerade für diagnostisch tätige Humangenetiker\*innen war und ist die Datenbank ein wichtiges Werkzeug, um zum einen den eigenen Ratsuchenden in den Fällen, wo man selbst nicht den notwendigen Test anbieten konnte, eine Diagnostik zu ermöglichen. Zum anderen war die HGQN-Datenbank eine wichtige Möglichkeit das eigene Leistungsangebot sichtbar zu machen.

Die flächendeckende Einführung der Hochdurchsatzsequenzierung/NGS in der humangenetischen Diagnostik hat zu einer stark veränderten Arbeitsweise in der humangenetischen Diagnostik geführt, indem eine Panel- bzw. Exomsequenzierung in praktisch jeder Einrichtung durchgeführt wird. Somit hat auch der Nutzen eines spezifizierten Registers an Diagnostik anbietern an Bedeutung abgenommen, auch wenn es weiterhin in Einzelfällen seinen Zweck erfüllt.

Heute steht vor allem die Variantenklassifizierung im Vordergrund der diagnostischen Tätigkeit. Aus der Vielzahl der erhaltenen Varianten kann man mit ausgefeilten bioinformatischen Methoden auf die potentiell kritischen Varianten herunterfiltern. Am Ende bleibt es trotzdem der Expertise des/der einzelnen Befunders/Befunderin überlassen, die einzelnen Varianten, in Zusammenschau mit den klinischen Informationen zu bewerten. Dieses stellt eine Kernkompetenz unseres Faches dar. Sowohl die bioinformatische Analyse, als auch die Bewertung durch den/die Diagnostiker\*in ist nur durch die Einbindung großer Variantendatenbanken möglich. Hierzu steht eine begrenzte Anzahl von Datenbanken zur Verfügung, die im Einzelnen jeweils spezifische Vor- und Nachteile haben. So steht beispielsweise mit der ClinVar-Datenbank eine aktuell kostenlos nutzbare Datenbank mit einer sehr großen und auch ständig wachsenden Anzahl an Varianteneinträgen zu Verfügung, allerdings sind die Einträge nur für wenige Einträge/Gene kuriiert und die gesamte Datenbank ist abhängig von Mittel des staatlichen amerikanischen NIH-Systems und somit auch von politischen Entscheidungen der aktuellen bzw. von künftigen amerikanischen Regierungen. Es war daher an der Zeit eine moderne nationale Datenbank ins Leben zu rufen die sich auch zukünftig an die Bedürfnisse des Faches anpasst und auch als Datendienst im Rahmen des Modellvorhabens Genomsequenzierung genutzt werden kann.

### Was ändert sich an der HGQN?

Das bewerte HGQN-Verzeichnis zu „Diagnostikanbieter“ und „Genetische Beratung“ bleibt in der gewohnten Form bestehen und auch weiterhin voll nutzbar.

Die Daten der alten Variantendatenbank werden in die neue HGQN-Datenbank überführt und stehen somit auch weiterhin zur Verfügung. Die neue HGQN-Variantendatenbank ist mit folgenden Merkmalen neu aufgesetzt. Der neue Schwerpunkt liegt auf einer Nutzbarkeit für die Variantenklassifikation, sie kann aber auch als „eigene Datenbank“ genutzt werden, da etliche Einträge für die laboreigene Statistik in einem geschützten Bereich erfolgen können. Die Eingabe ist einfach und muss, auch wenn man seine Daten international ablegen möchte, nur einmal erfolgen.

- Optionaler automatischer Upload nach ClinVar
- Unterstützung der Variantennomenklatur HGVS, ISCN
- Unterstützung der Variantenklassifizierung nach ACMG/ACGS
- Abbildung phänotypischer Informationen (HPO-Terms)
- Die Voraussetzung zur Abrechnung der EBM-Ziffer 11302 werden erfüllt
- Erfassung eigener statistischer Informationen (z.B. Bearbeitungszeit, Einsender etc.) in einem geschützten/privaten Bereich
- Erfassung zahlreicher zusätzlicher Informationen möglich) (z.B. über pränatale Fälle, Bilddaten)
- Gute Benutzerführung
- Kompatibilität zu zukünftigen nationalen Datenbanken (z.B. GenomDE) mit der Möglichkeit einer gemeinsamen Datennutzung
- Regelmäßige und automatisierte Re-evaluierung von unklaren Sequenzvarianten
- Rückmeldung an Labore bei Änderung der Klassifikation einer Variante
- Rückmeldung an die Labore bei Abweichung der eigenen Bewertung von der Bewertung anderer Benutzer oder in ClinVar
- Up- und Download der Varianten über Excel-templates oder advanced programming interface (API)
- Einbindung von third party tools (Einkaufsvorteil)

Die neue HGQN-Datenbank steht allen BVDH-Mitgliedern und angemeldeten Einrichtungen kostenlos zur Verfügung. Sie wird ausschließlich durch den BVDH betrieben, so dass alle Einträge auch zukünftig für die Mitglieder frei zugänglich sein werden. Neben dem rein praktischen Nutzen ist sie aber auch berufspolitisch wichtig. Wir können zeigen, wie viele Diagnosen wir stellen und wir übernehmen die Verantwortung für die Qualität unserer diagnostischen Daten.

- Es ist die erste nationale Datenbank für Varianten, die in deutschen Diagnostiklaboren nachgewiesen werden. Sie macht somit unseren nationalen Beitrag in der Diagnostik von seltenen Erkrankungen, und z.B. erblichen Tumorerkrankungen darstellbar
- Sie sichert Qualität, durch automatisierten Variantenabgleich national und international

Der Vorstand des BVDHs hofft mit der neuen Datenbank den Bedürfnissen der Mitglieder Rechnung zu tragen und allen diagnostisch tätigen Kolleg\*innen ein leistungsfähiges Werkzeug für Ihre täglich Arbeit an die Hand zu geben. Nur durch eine rege Nutzung dieser Datenbank können wir die Leistungsfähigkeit unseres Faches zeigen und stehen nicht irgendwann vor dem Problem für die Nutzung der deutschen Daten in internationalen Datenbanken bezahlen zu müssen. Bitte nutzen sie die Datenbank und helfen sie uns die Datenbank weiterzuentwickeln.

Weitere Informationen unter: [info@bvdh.de](mailto:info@bvdh.de)

Der Vorstand des BVDH