



GENeALYSE

Standardisierte Dokumentation für Gentests auf Basis der HL7 Clinical Document Architecture

2. DIT + HL7 / IHE Jahrestagung
18.-20. Oktober in Dortmund





Projektpartner in GENeALYSE

Hochschule Niederrhein, Krefeld

- Competence Center eHealth

Universitätsklinikum Düsseldorf

- Zentrum für familiären Brust- und Eierstockkrebs Düsseldorf (ZFBK-D)

Universitätsklinikum Köln

- Institut für Pathologie

Gefördert vom Ministerium für Kultur und Wissenschaft des Landes NRW



Das Projekt GENeALYSE

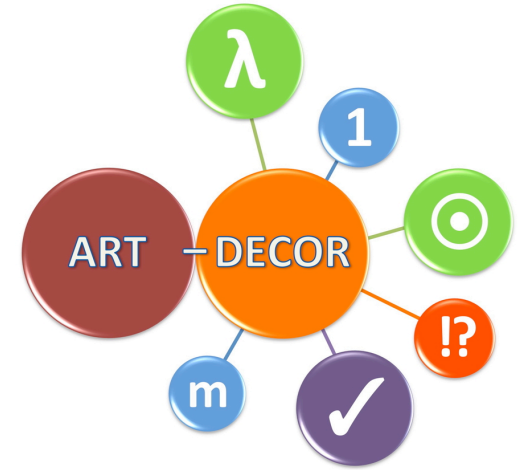
- Derzeit keine einheitliche Befundstruktur innerhalb der genomischen Diagnostik bei onkologischen Erkrankungen.
- Übermittlung von Biomarker- und Genomanalysedaten zur Optimierung der Forschungsgrundlage bei Tumorerkrankungen.

Ziel: Bereitstellung eines Implementierungsleitfadens zur Optimierung der Zusammenarbeit zwischen Diagnostik und Therapie.

Tooling

ART-DECOR[®]

- Entwicklung der CDA Spezifikation und Festlegung semantischer Bezugssysteme im ART-DECOR Software-Tool
- inzwischen in vielen europäischen Projekten genutzt
- Open-source Tool zur umfassenden Dokumentation und Spezifizierung von CDA Templates, Value Sets, Scenarios und Datensätzen



Vorarbeiten



HL7 Implementation Guide for CDA[®] Release 2: Genetic Testing Report (GTR), DSTU Release 1

Ziel: Spezifizierung eines Dokumentenstandards zur Übermittlung von Gentestergebnissen zwischen Labor und anfordernder Einrichtung

Maschinelle Auswertbarkeit der Ergebnisse durch eindeutige Semantik und dadurch mögliche Unterstützung von Decision Support Systemen

Genetic Testing Report

Document Level

1. Summary Section

Indications

Summary of Tests Performed

Overall Interpretation

Recommendations

Specimen

2. Test Details Section(s)

Specimen

Indications

Interpretation

Test performed

Findings

Test information

3. Test Information Section

Background

noch
narrativ

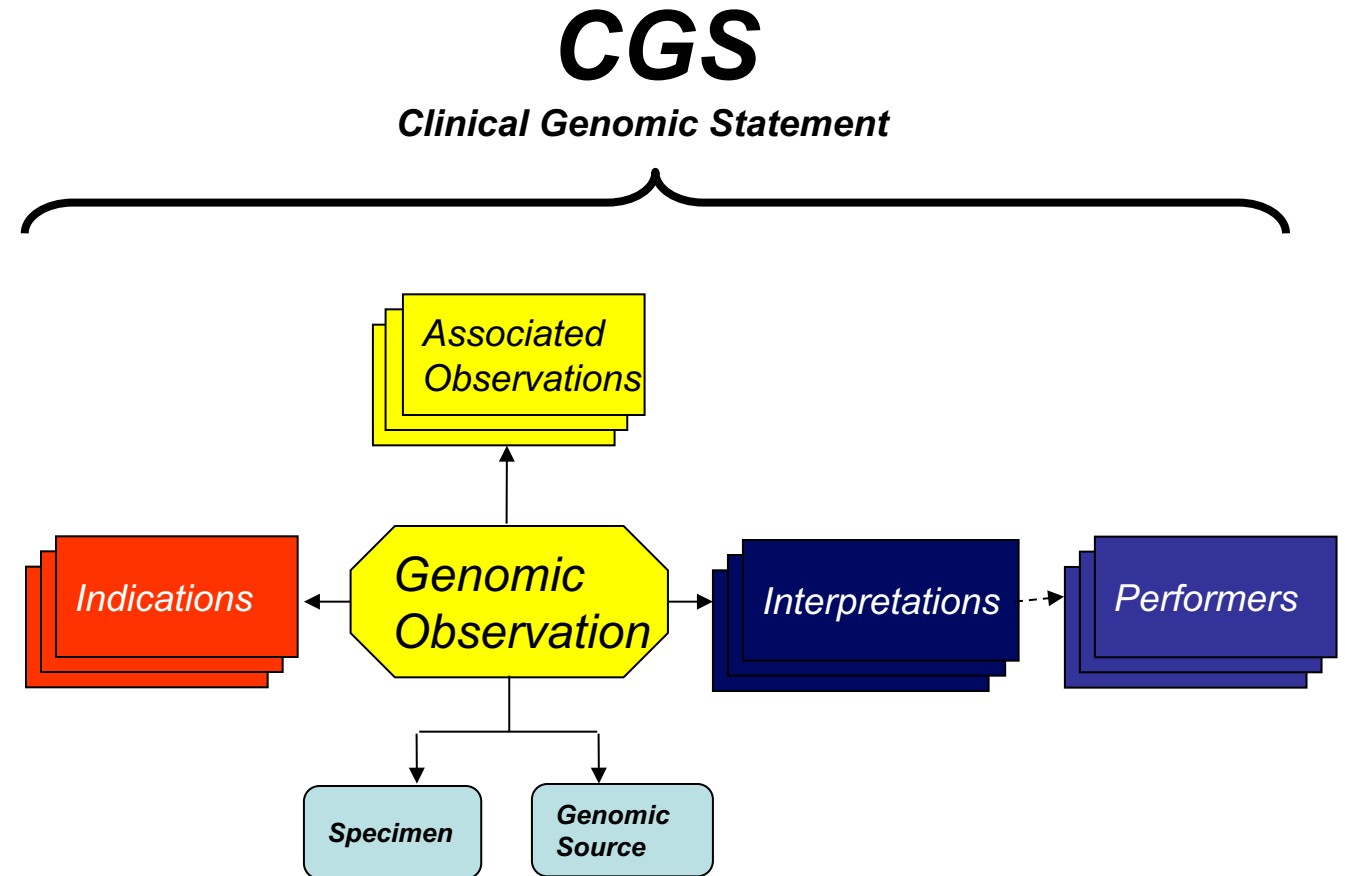
References

Quelle: HL7 International

Level 3 Entries

Clinical Genomic Statement (CGS) template

- zentrales Template zur Abbildung strukturierter Daten
- eindeutige Struktur und Semantik



Quelle: HL7 International

Terminologie und Value Sets

LOINC

- Sections, Tests und Value Sets zur Interpretation genetischer Tests

SNOMED CT

- Beobachtungen, Erkrankungen, Probenmaterial

Human Genome Organization Nomenclature (HGNC) Committee

- DNA Gene Identifier

Human Genome Variation Society (HGVS) Nomenclature

- Beschreibung von Sequenz-Variationen

NCBI Database of Single Nucleotide Polymorphism (dbSNP)

- Sequence Variation Identifier (Nucleotid-Veränderung)



Kontakt

Elisabeth Pantazoglou B.Sc.

email: elisabeth.pantazoglou@hs-niederrhein.de

Prof. Dr. Sylvia Thun

email: sylvia.thun@hs-niederrhein.de

Hochschule Niederrhein
Competence Center eHealth
Reinarzstraße 49
47805 Krefeld
www.hs-niederrhein.de

Vielen Dank!
Fragen?