

Forschungsstudie

Computergestützte Bildanalyse in der Diagnostik von genetischen Erkrankungen

Informationsschrift für Eltern

Sehr geehrte Damen und Herren,

bei Ihnen oder ihrem Kind liegt der Verdacht auf eine genetische Erkrankung vor. Bei der Diagnosefindung kann das äußere Erscheinungsbild des Körpers (z.B. das Gesicht) wichtige Hinweise geben. Zunehmend werden bei der Beurteilung des äußeren Erscheinungsbildes computergestützte Verfahren der Bildanalyse verwendet. Mit diesen Verfahren werden auf der Basis von Fotoaufnahmen Muster erkannt und Ähnlichkeiten zu Patienten mit bekannten genetischen Erkrankungen berechnet. Die Ergebnisse dieser Berechnungen können den Arzt bei der Auswahl einer spezifischen molekulargenetischen Untersuchung unterstützen. Sie können auch eine wichtige Hilfe bei der Auswertung der Ergebnisse molekulargenetischer Untersuchungen, wie zum Beispiel einer Exom-Sequenzierung, sein.

In unserer Forschungsstudie soll zum einen die Güte der derzeit verfügbaren Bildanalyseverfahren (z.B. Face2Gene) untersucht werden. Zum anderen wollen wir ermitteln, ob das an unserem Institut neu entwickelte Verfahren (PEDIA) die Diagnosestellung im Vergleich zu herkömmlichen Verfahren verbessert.

Bei unserer Studie handelt es sich um ein begleitendes Forschungsvorhaben zum deutschlandweiten Verbundprojekt „Translate NAMSE“, das eine Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen zum Ziel hat. Darüber hinaus können auch alle weiteren Fälle eingeschlossen werden, bei denen eine Exom-Sequenzierung durchgeführt wird.

Wenn sich durch unsere Forschungsstudie zeigen lässt, dass durch zusätzliche, computergestützte Bildanalysen schneller die richtige Diagnose gefunden wird, so können zukünftig unnötige Untersuchungen vermieden werden und Patienten früher eine für ihre spezifische Krankheit angemessene medizinische Versorgung erhalten.

Unsere Studie dient gezielt der Verbesserung der Diagnostik von genetischen Erkrankungen und wird langfristig auch zu deren erfolgreicher Therapie beitragen. Die Teilnahme an diesem Projekt wird aber für Sie wahrscheinlich keinen unmittelbaren therapeutischen Nutzen oder Vorteil haben.

Im Rahmen der Regelversorgung werden die klinischen Auffälligkeiten mittels Foto und Fachvokabular dokumentiert. Die phänotypischen Merkmale, sowie Fotos oder Ergebnisse der Bildanalyse bekommen wir von Ihrem Arzt in pseudonymisierter Form zugesandt. Die ebenfalls pseudonymisierten molekulargenetischen Befunde (Sequenzvarianten) werden uns durch das Labor übermittelt, in dem die DNA Probe untersucht wurde. Pseudonymisierung bedeutet, dass wir weder Name noch Anschrift des Studienteilnehmers kennen. Die Zuordnung der klinischen Daten zu einer Person kann nur über einen Zahlencode erfolgen, der dem Einsender vorliegt (siehe hierzu auch die Anlage zur Erläuterung der übermittelten Daten).

Alle Daten der Forschungsstudie werden auf einem Server am Institut für Genomische Statistik und Bioinformatik gespeichert, der den aktuellen Sicherheitsvorschriften zum Datenschutz genügt und nur von Mitarbeitern des Studienteams, sowie wissenschaftlichen Kollaborationspartnern ausgewertet.

Wir beabsichtigen Ergebnisse dieses Forschungsprojekts in wissenschaftlichen Zeitschriften und auf Konferenzen zu veröffentlichen. Diese Veröffentlichungen werden keinerlei persönliche Daten enthalten, die Rückschlüsse auf Ihre Person ermöglichen.

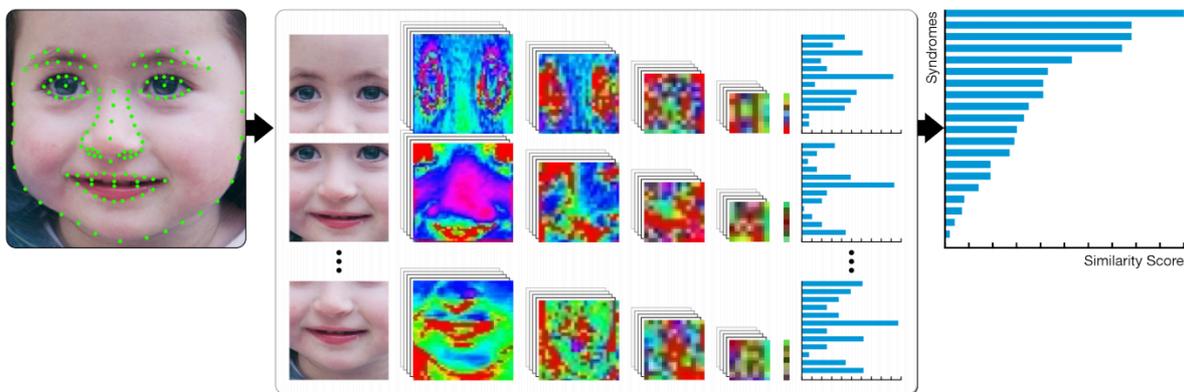
Die Teilnahme an der Studie ist kostenlos. Für die Überlassung der Fotos bestehen keinerlei Ansprüche auf Vergütung, oder sonstige Beteiligung an finanziellen Vorteilen und Gewinnen, die möglicherweise auf der Basis der Forschung erlangt werden.

Die Teilnahme an dieser Untersuchung ist absolut freiwillig. Ein Rückzug der Einverständniserklärung ist jederzeit und ohne Begründung möglich. Im Falle eines Widerrufs der Einverständniserklärung werden sämtliche ihrem Pseudonym zuzuordnenden Daten gelöscht. Es entstehen Ihnen hierdurch keine Nachteile.

Anlage: Erläuterung der Datenübertragung am Beispiel Face2Gene

Bei der computergestützten Bildanalyse kommen Verfahren der künstlichen Intelligenz zum Einsatz. Zunächst werden bestimmte Gesichtspartien, wie Mund, Nase, Augen auf dem Foto identifiziert und mit vortrainierten Phänotyp-Modellen für bekannte Syndrome abgeglichen. Eine detaillierte Beschreibung der Methodik kann in der Arbeit „DeepGestalt-Identifying Rare Genetic Syndromes Using Deep Learning“ gefunden werden.

(<https://arxiv.org/pdf/1801.07637.pdf>)



Als Ergebnis der Bildanalyse werden Ähnlichkeitswerte („gestalt scores“) zu allen bekannten syndromalen Erkrankungen durch die Software Face2Gene berechnet.

Die „gestalt scores“ können unter Verwendung einer elektronischen Schnittstelle pseudonymisiert an uns übertragen werden.

Beispiel mit Erläuterungen für die übermittelten Phänotyp-Daten:

```
{
  "case_id": 31294,      # hierbei handelt es sich um das Pseudonym des Studienteilnehmers
  "features": [
    "HP:0100543",      # dieser Identifier steht für die klinische Auffälligkeit „cognitive impairment“.
    "HP:0002345",
    "HP:0001234"
  ],
  "detected_syndromes": [
    { "omim_id": 117550, # dieses Kürzel wird für das Sotos Syndrom verwendet
      "feature_score": 0.42
      "gestalt_score": 0.12
    }
    .
    .
    .
  ],
  "submitter": {
    "user_email": "behandelnderArzt@email.de",
  }
}
```

Wenn Sie weitere Fragen zu unserer Forschungsstudie haben, können Sie sich gerne per Telefon, Email oder Post an uns wenden:

Prof. Dr. Peter Krawitz
Direktor des Instituts für
Genomische Statistik und Bioinformatik
Universitätsklinikum Bonn
Sigmund-Freud-Straße 25
D-53127 Bonn
Tel: +49 (0) 228 287 14799
pkrawitz@uni-bonn.de