

# 16. Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik Satelliten-Symposium



## Datenvernetzung an den Zentren für Medizinische Genetik in Österreich

*Data sharing at the Centres for Medical Genetics in Austria*

**Wien, Donnerstag 29. September, 13.00 bis 17.00 Uhr**

Die neuen genomweiten Analyseverfahren führen zu einem Quantensprung in der Diagnostik von seltenen erblichen Krankheiten und dem Nachweis von individualisierten genetischen Krankheitsfaktoren, mit z.T. unmittelbaren Konsequenzen für therapeutische Maßnahmen. Die korrekte Interpretation der komplexen genetischen Befunde unter Beachtung der klinischen Fragestellung benötigt allerdings eine große humangenetische Expertise sowie den Abgleich mit zahlreichen Datenbanken und ist dadurch zeitaufwändig und kostenintensiv. Zur weiteren Verbesserung von personalisierter Medizin und Grundlagenforschung in Österreich ist die systematische Dokumentation und Vernetzung genetischer Daten im regionalen und nationalen Kontext notwendig. Im Rahmen des Symposiums werden die bereits vorhandenen internationalen Dokumentations- und Datenbankstrukturen beispielhaft vorgestellt und Ziele, Möglichkeiten und Herausforderungen der genetischen Datenvernetzung in Österreich diskutiert.

The new technical possibilities of genome-wide analyses provide a quantum leap in the diagnosis of rare inherited diseases and in the identification of individual genetic disease factors. This has often immediate treatment consequences. Profound human genetic expertise and access to well-maintained databases are necessary for the correct interpretation of complex genetic data based on the clinical question. Systematic documentation and sharing of genetic data in the regional and national context will improve quality and reduce costs for both personalized medicine and basic research in Austria. The symposium will present examples of documentation and databank structures and will discuss aims and possibilities for genetic data sharing in Austria.

In Zusammenarbeit mit  
In collaboration with

**phg**foundation  
making science work for health  
Member of  
CAMBRIDGE UNIVERSITY Health Partners



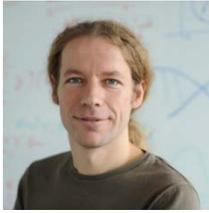
THE  
**HUMAN VARIOME**  
PROJECT  
sharing data • reducing disease  
An NGO official partner of UNESCO

The logo features a stylized blue and white globe above a blue and white DNA double helix. The text is arranged in a clean, sans-serif font below the graphic.

## Programm – Final Program

- 13:00 ***Begrüßung – Welcome  
Introduction***  
Johannes Zschocke
- Data sharing in Austria***  
Martina Witsch-Baumgartner
- 13:20 ***International Data sharing:  
BRCA Challenge, BRCA Exchange***  
Gunnar Rättsch, ETH Zürich
- 13:50 ***Data sharing: conceptual and nomenclature issues***  
Jeroen Laros, Leiden
- 14:20 ***Data sharing: storage and technical issues***  
Tim Strom, München
- 14:50 **Coffee break**
- 15:20 ***Data sharing: legal and ethical issues***  
Konrad Lachmayer, Wien
- 15:50 ***Genetic datasharing  
solutions***
- |                         |                |
|-------------------------|----------------|
| VarSEAK (JSI)           | Joachim Strub  |
| Interactive Biosoftware | André Blavier  |
| SophiaGenetics          | Stefan Saremba |
| Omicia                  | Richard Dixon  |
| SAP                     | Peter Adorjan  |
| limbus                  | Ben Liesfeld   |
- 16:30 ***Discussion and Outlook***
- 16:50 ***Summary***  
Martina Witsch-Baumgartner

## SprecherInnen – Speakers



**Prof. Dr. Gunnar Rätsch**, zurzeit außerordentlicher Professor am Memorial Sloan Kettering Cancer Center in New York, USA, zum ordentlichen Professor für Biomedizininformatik. Gunnar Rätsch ist ein international renommierter Spezialist für Medizin- und Bioinformatik. Er entwickelt modernste statistische Verfahren, um Gene in genomischen Sequenzdaten zu entdecken und damit medizinische Informationen zu extrahieren. Dieses Wissen verknüpft er mit großen Datenmengen etwa aus Spitalarchiven und trägt so dazu bei, die personalisierte Medizin voranzutreiben.



**Dr. Jeroen F. J. Laros**

Head of bioinformatics at the Leiden Genome Technology Center  
His main areas of interests are High throughput sequencing, Human Genome Variation nomenclature, Algorithms / Programming, Computer networks / Operating systems, and Locus specific databases.



**PD Dr. Tim Strom,**

Head of Genome Analysis Center, Helmholtz Zentrum, München



**PD Dr. Konrad Lachmayer**, selbstständiger Wissenschaftler, Verfassungsjurist.

Er lehrt unter anderem an der Universität Wien, der Durham Law School und der Donau-Universität Krems Öffentliches Recht und Europarecht, Wien

## Allgemeine Informationen

**Organisation:** Univ.-Doz. Dr. rer. nat. Martina Witsch-Baumgartner, Innsbruck  
Univ.-Prof. DDr. med. Johannes Zschocke, Innsbruck

**Veranstaltungsort:** Medizinische Universität Wien, Zentrum für Pathobiochemie und Genetik,  
Institut für Medizinische Genetik, Währingerstrasse 10, 1090 Wien

Die Teilnahme ist kostenfrei jedoch nur nach Anmeldung möglich.  
Die Teilnehmerzahl ist begrenzt.

Anmeldeinformationen:

- Verbindliche Anmeldung bis spätestens 31.08.2016
- Anmeldung schriftlich per E-Mail an [datasharing@humgen.at](mailto:datasharing@humgen.at)
- Angabe von Name und Institution notwendig

Die 16. Jahrestagung der ÖGH findet am Freitag 30.09.2016 am gleichen Veranstaltungsort statt.

## Sponsoren

