

## CeGaT und Genomatix sind Finalisten der CLARITY Challenge

**Das Team bestehend aus der CeGaT, dem Department of Prostate Cancer Research am Institut für Pathologie am Universitätsklinikum Bonn und der Genomatix Software GmbH sind als Preisträger und Finalisten (Top 3) der vom Boston Children's Hospital veranstalteten CLARITY Challenge bekanntgegeben worden.**



Saskia Biskup, Geschäftsführerin von CeGaT und Jochen Supper, Head of Computational Biology bei Genomatix sind Preisträger und Finalisten der Clarity Challenge  
© CeGaT

Dieser wissenschaftliche Wettbewerb wurde im April 2012 gestartet. Dabei wurden genomische Sequenzdaten und die Krankengeschichte von drei Familien (Kinder und ihre unmittelbaren Familienangehörigen) weltweit an 30 Teams (u.a. BGI, NIH und andere anerkannte Institute für genomische Forschung) verschickt. Zwei der Patienten hatten nicht diagnostizierte neuromuskuläre Erkrankungen, der dritte eine kardiovaskuläre Störung. Bei allen Fällen waren mit aktuellen diagnostischen Verfahren jedoch keine Ergebnisse gefunden worden. Die Zielsetzung der CLARITY Challenge war es, für die drei Fälle eine Erklärung zu finden und darüber hinaus standardisierte Methoden für die Analyse, Interpretation und Berichte zu entwickeln und genomische Informationen in einem klinischen Umfeld zu nutzen.

Die erfolgreiche Zusammenarbeit von CeGaT und Genomatix hatte zum Ziel, die Fälle im vorgegebenen Zeitrahmen aufzuklären und gleichzeitig Methoden und Lösungsansätze zu erarbeiten um Ärzten und Patienten Ergebnisse in verständlicher Form zu präsentieren. Das Team hat als einziges jede wahrscheinliche genetische Mutation in allen drei Familien gefunden.

## "Free Exomes" Projekt für sechs Familien und neue Analyse-Software

Saskia Biskup, Geschäftsführerin von CeGaT sagt: "Ich möchte die Gelegenheit nutzen, mich bei den Organisatoren und Sponsoren für die Ausrichtung der CLARITY Challenge zu bedanken. Das war eine fantastische Idee, um Wissenschaftler und Ärzte zur Zusammenarbeit anzuregen und so die Next-Generation-Sequencing-Technologie weiterzubringen. Wir haben uns sehr gefreut, dass wir aus den 30 teilnehmenden Gruppen als Finalist ausgewählt wurden. Für alle drei Familien konnten wir eine Erklärung für den vorhandenen genetischen Defekt finden und ihnen so hilfreiche Informationen geben. Darüber hinaus war es eine gute Gelegenheit, CeGaTs interdisziplinäre Herangehensweise und unser Know-How aus Technologie, Bioinformatik, Biologie und Medizin in einem Wettbewerbsumfeld zu testen. Die CLARITY Challenge hat uns darin bestärkt, dass unsere interdisziplinäre Herangehensweise der richtige Ansatz für die Diagnostik der Zukunft ist."

CeGaT und Genomatix haben angekündigt, ihren integrierten genetischen Analyseservice sechs weiteren Familien (6 Trioanalysen oder 18 Exome) kostenlos zur Verfügung zu stellen. Dabei sollen Familien berücksichtigt werden, bei denen Krankheitsmerkmale mit bisher ungeklärter genetischer Ursache vorliegen. Dieses "Free Exomes" Projekt baut auf den durch die CLARITY Challenge gewonnenen Erfahrungen auf und soll Patienten dabei helfen, bessere Behandlungsoptionen zu finden, indem versucht wird, die Ursache ihrer Krankheit zu klären. Das Ziel ist, im Sinne der Idee der CLARITY Challenge, die klinische Relevanz von genetischen Analysen in Krankenhäusern zu verbessern. Krankenhäuser oder Ärzte, die daran interessiert sind, Patienten für das "Free Exomes" Projekt vorzuschlagen können ab dem 07. November 2012 nähere Informationen auf der Webseite von CeGaT finden.

"GeneGrid", die neue Webanwendung von Genomatix hilft Wissenschaftlern bei der Identifizierung krankheitsverursachender Varianten des humanen Genoms. Die GeneGrid Technologie ermöglicht es, tausende von genomischen Varianten innerhalb von Sekunden zu filtern. Außerdem können die Ergebnisse umfassend mit medizinischer und genomischer Annotation assoziiert werden. Darüberhinaus ist GeneGrid in die Analyseumgebung von Genomatix integriert, so dass die Ergebnisse direkt z.B. im Genomatix Pathway System (GePS) oder dem Genomatix Genome Browser weiterverarbeitet werden können. Vor dem Pre-Release wurde die Software erfolgreich in der CLARITY Challenge angewandt.

---

### Pressemitteilung

22.11.2012

Quelle: CeGaT (07.11.2012)

---

### Weitere Informationen

CeGaT GmbH  
E-Mail: info(at)cegat.de  
Tel.: 07071/ 565 44 00

► Informationsvideo über das Free  
exomes

Ce  GaT