

Bericht zu Use Case 3 – Die Unterstützung des Molekularen Tumorboards geht in die entscheidende Phase – Rollout und Integration der Komponenten

Referentin: Prof. Dr. Dr. Melanie Börries


Datum: 15.7.2021

Veranstaltung: MIRACUM Symposium 2021

Unterstützung Molekularer Tumorboards (MTB)



miracum



Warum benötigen wir eine
Unterstützung im MTB?

TO ACTION –
SCHEN
RSORGUNG
ein biss-
Immer noch
, genauer
ch das alles
en zu finden,
mit dem die richtigen Schlüsse gezogen
werden können. Molekulare Tumorbo-
ards sind die Spürnasen unter den Medi-
zinern und werden in Use Case 3 näher
an die Versorgung heranrücken.

miracum

Technologischen Veränderungen



miracum

1983



Mobile phone inventor Martin Cooper
Prototyp: Motorola Dynatac 8000X

2021

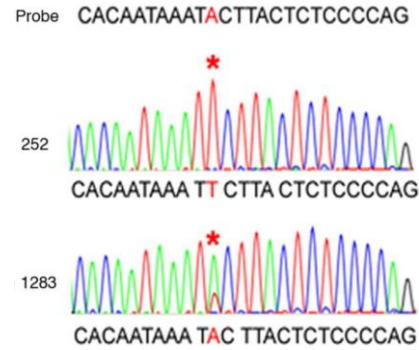


Smart Phone

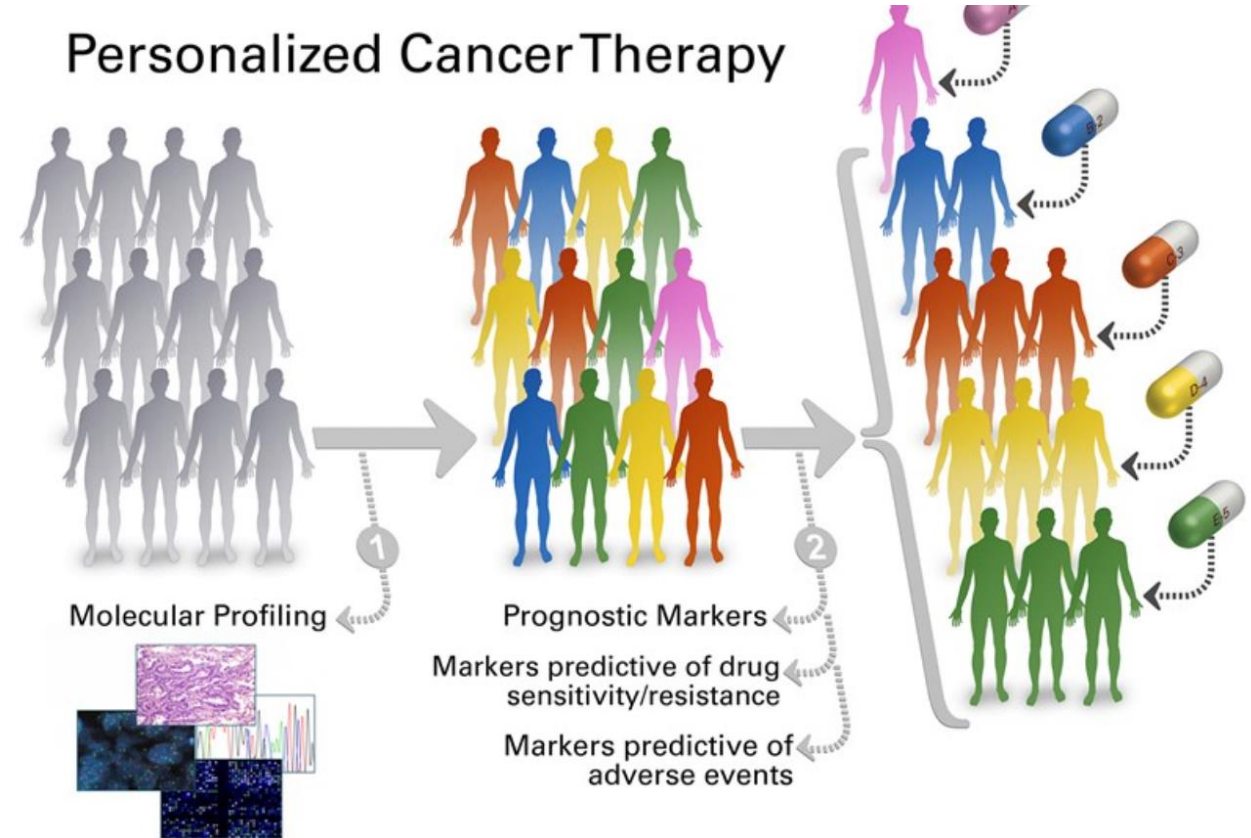
Personalisierte Medizin/Präzisionsmedizin



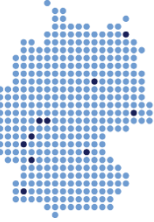
miracum



Personalized Cancer Therapy



Molekulares Tumorboard Freiburg des CCCF



miracum

Interdisziplinäre Plattform für individuelle Patientenversorgung



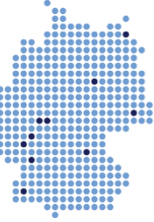
Sprecherteam:

- Onkologie, Pathologie und Systemmedizin/Bioinformatik

Teilnehmende Disziplinen

- Med. Onkologie
- Gastroent. Onkologie
- Ped. Onkologie
- Gyn. Onkologie
- Dermat. Onkologie
- Neuroonkologie
- Pathologie
- Bioinformatik
- Molekularbiologie
- Humangenetik
- Strahlentherapie
- Urologie

MTB Freiburg Übersicht



miracum

Zeitraum: 03/2015 –12/2018

MTB-Boards: 95

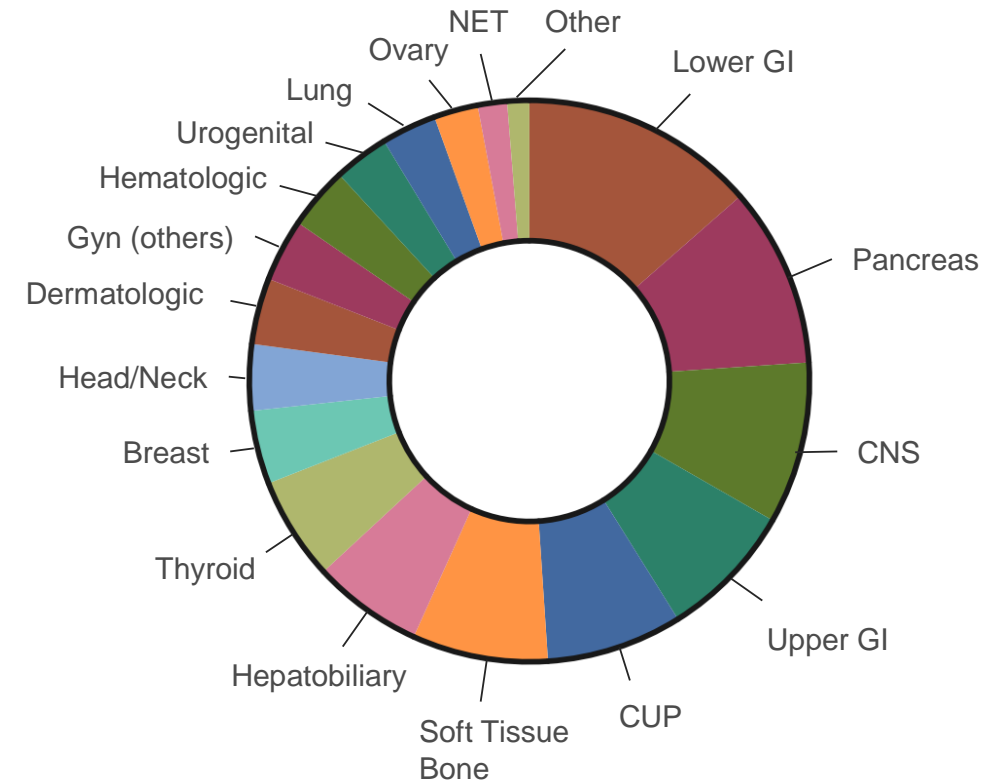
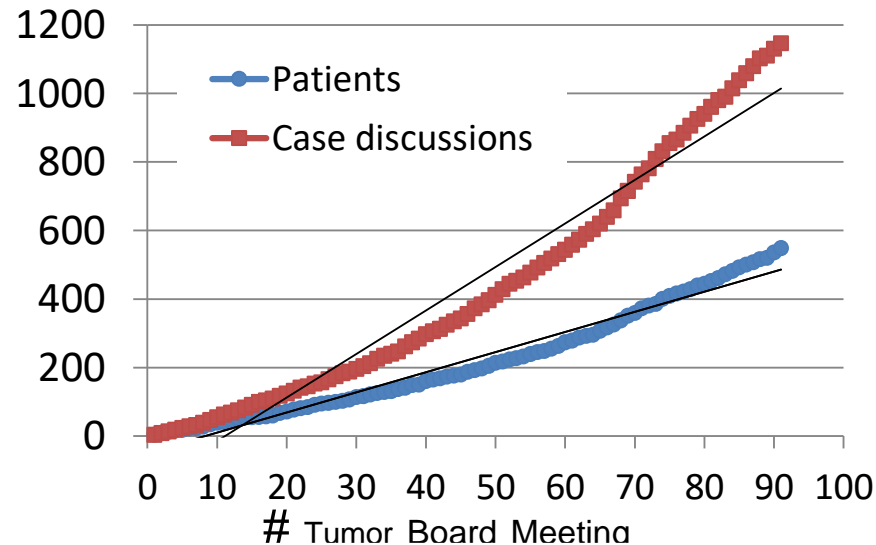
Patienten: 488

Fälle: 1072 (2/pt)

Grund der Vorstellung:

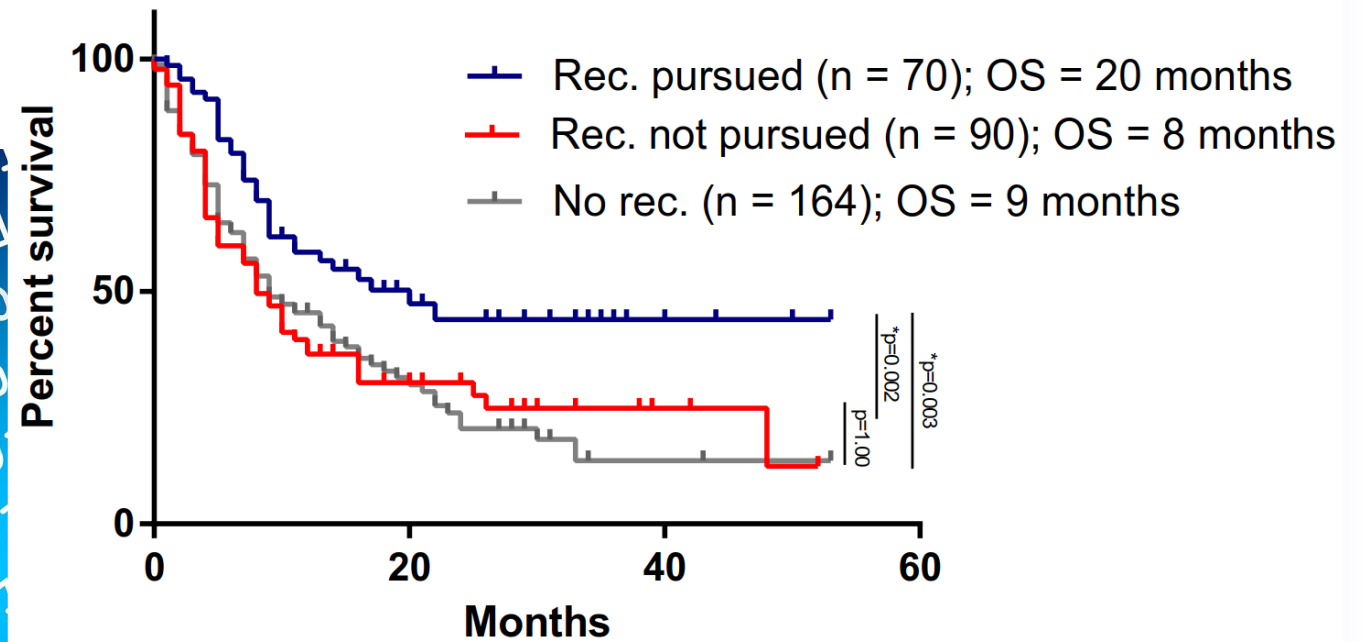
- Progress nach systemischer Standardtherapie (\emptyset 2.0): 78%
- Seltene Entität: 14%
- Andere: 8%

2020 > 500 Patienten



Was benötigen wir • Verbesserung des OS bei Umsetzung der Therapieempfehlung

- 18% erhalten Therapieempfehlung für die Zukunft
n = 324 stage IV malignancies



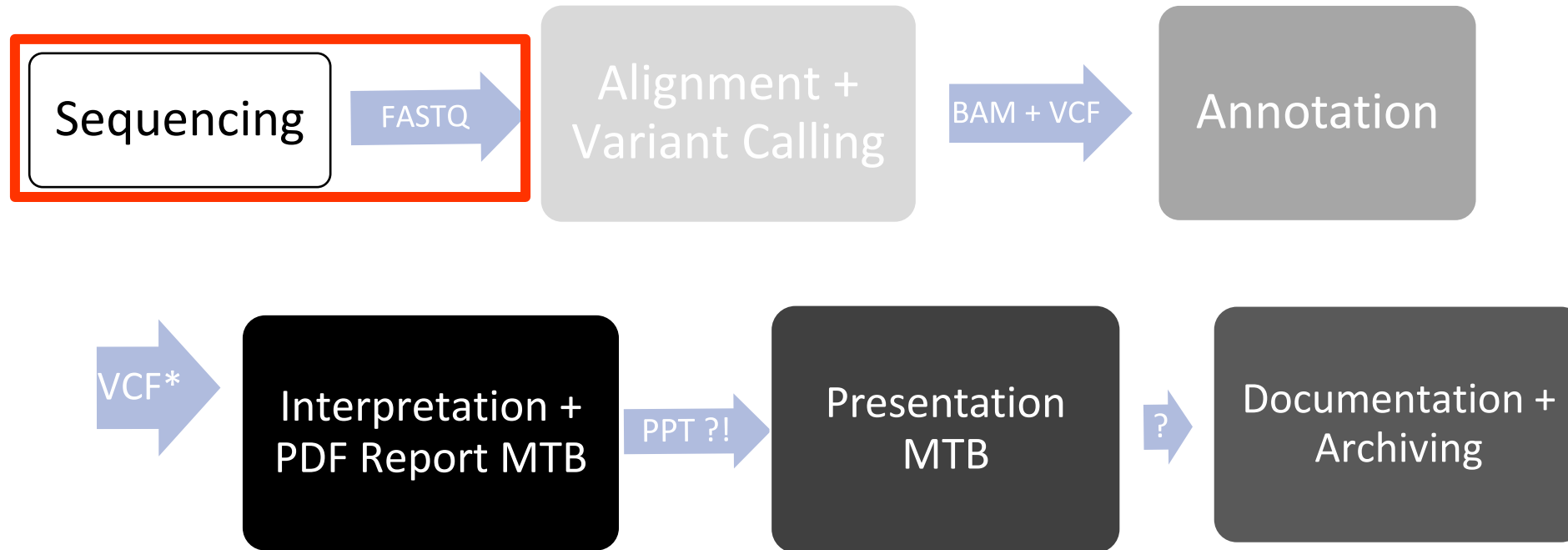
Medical Reason

Future Recommendation

Prozesse des Molekularen Tumorboard



miracum

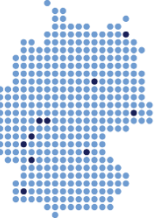


Data Input:

- target NGS, WES, WGS, RNA-Seq, Methylo



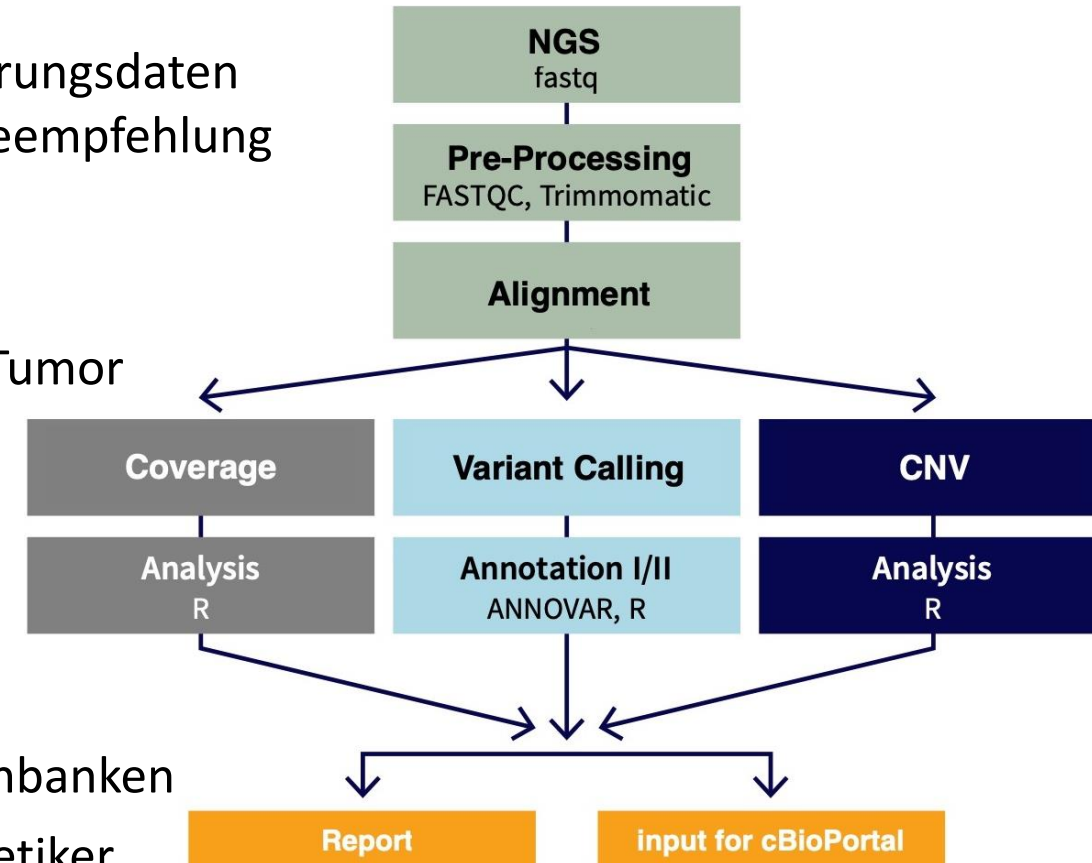
Use Case 3 - Ziel



miracum

Unterstützung zur klinischen Entscheidungsfindung

- ▶ Aufbereitung und Visualisierung der genetischen Sequenzierungsdaten für die Mitglieder eines MTB zur Unterstützung der Therapieempfehlung
- ▶ Implementiert als voll automatisierter Workflow
- ▶ **Erforderlicher Input**
 - ▶ .fastq files (Tumor / Normal Paar), bei targeted NGS nur Tumor
 - ▶ Geschlecht
- ▶ **Output**
 - ▶ Annotierte SNVs, InDels, LoH, CNVs, Coverage
 - ▶ Interaktiver PDF Bericht
 - ▶ Export zu cBioPortal
- ▶ Ständige Weiterentwicklung / Implementierung neuer Datenbanken
- ▶ MIRACUM-Pipe zertifiziert vom Bund Deutscher Humangenetiker (BVDH) 2019 und 2020 (nehmen beim aktuellen Ringversuch 2021 wieder teil)



MIRACUM-Pipe Erweiterungen



miracum

- Erweiterung der bestehenden MIRACUM-Pipe (WES)
 - „Tumor only“ Analysen
 - tNGS (targeted Next Generation Sequencing), z.B. TST170, TSO500
- Analyse des RNA Anteils der Sequenzierungs-Panels
 - RNA-Fusions Analyse
- Überarbeitung des PDF Berichtes
 - Struktur
 - Interaktive Elemente / Links zu weiterführende Informationen
- Zukünftige Entwicklung
 - RNA-Sequenzierungs-Pipeline

Interaktiver PDF Report

Analyse-Ergebnisse auf einen Blick

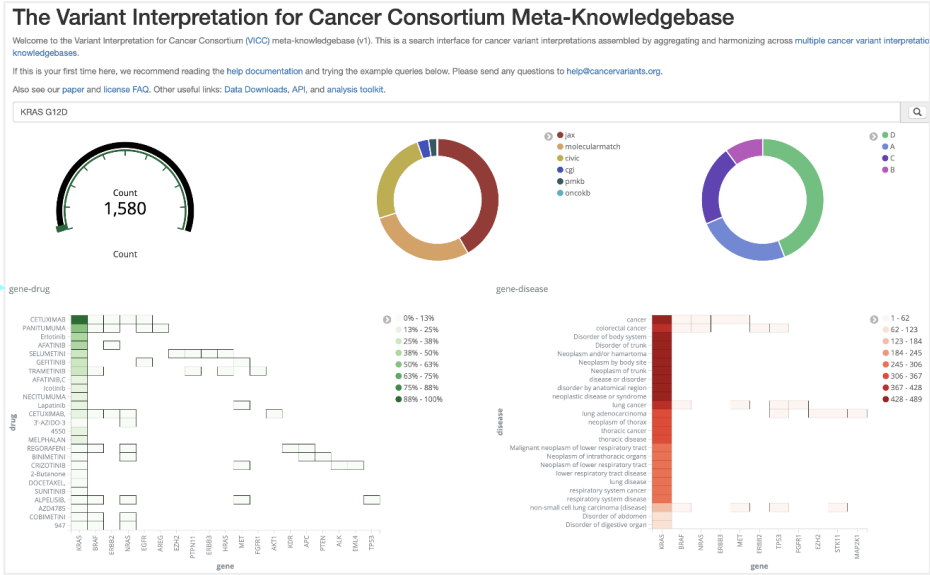
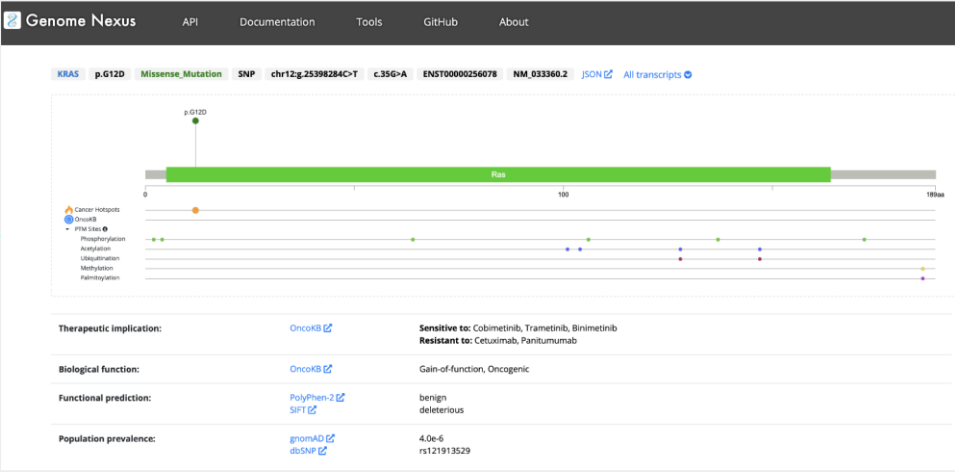
Tabelle 1: Schlüsselergebnisse der Analyse

Eigenschaften	Wert
Mutationslast (VAF > 10%)	8.29 Mb
Anzahl Mutationen (VAF > 10%)	11
Mikrosatelliten Status	Non-MSI-H
CNVs	Keine
Fusionen	CD74–NRG1



Tabelle 2: Cancergene und Mutationen mit ACMG Klassifizierungen. Hotspots sind **fett** dargestellt.

Kategorie	InterVar ClinVar	REVEL	Gen	ACMG Austausch	VAF [%]	Cancergene	VarSome
Pathogen	5 5	D (0.9)	KRAS	p.G12D	10.7	OG	Link
Wahrsch. Pathogen	3 4*	D (0.9)	HEI1	p.G533S	46.7	OG	Link
VUS	3 .	N (0.1)	TCF3	p.A161V	51.9	TSG	Link
.	3 .	N (0.2)	TCF3	p.A402T	49.2	TSG	Link
.	3 2	N (0.1)	FAT1	p.I1125L	48.5	TSG	Link
.	3 .	D (0.9)	FGFR3	p.E608V	48.1	OG	Link
.	3 1	N (0.1)	BCORL1	p.K1053R	46.3	TSG	Link



Ergebnisse der Pipeline



miracum

Tabelle 9: Identifizierte Fusionen

Fusionen	Bekannt	Reziprok	Readthrough	Cosmic
BRAF-TSNAX-DISC1	Nein	Nein	Nein	Nein
FGFR2-YAF2	Nein	Nein	Nein	Nein
TKT-ERBB2	Nein	Nein	Nein	Nein

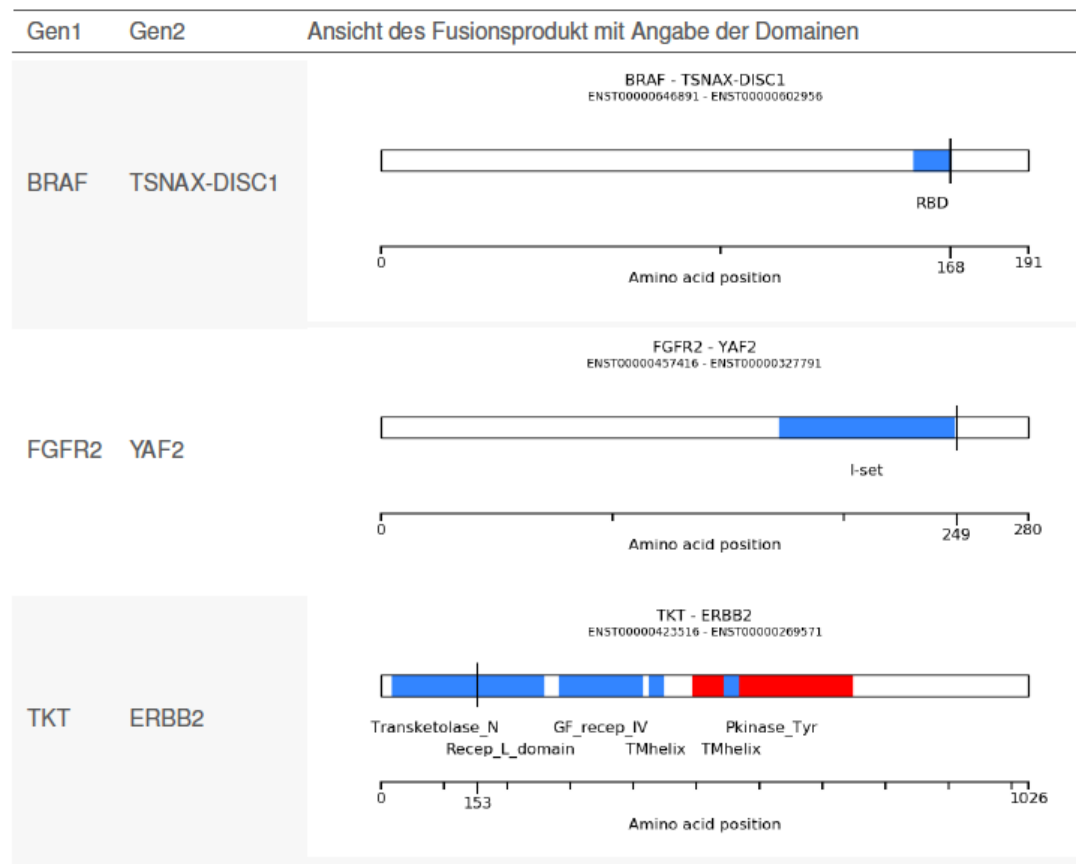
Tabelle 10: Unterstützende Reads der identifizierten Fusionen

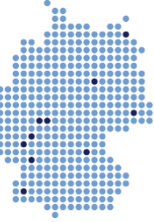
Gen1	Gen2	Split Reads	Supporting
BRAF	TSNAX-DISC1	4	2
FGFR2	YAF2	4	2
TKT	ERBB2	17	2

Tabelle 11: Bruchpunkte der identifizierten Fusionen

Gen1	Bruch1	Gen2	Bruch2	Effekt
BRAF	7:140534409:-	TSNAX-DISC1	1:231752390:+	in-frame
FGFR2	10:123298106:-	YAF2	12:42555567:-	out-of-frame
TKT	3:53271813:-	ERBB2	17:37871539:+	in-frame

Tabelle 12: Plot identifizierten Fusionen. Der senkrechte Strich markiert den Bruchpunkt.





MIRACUM-Pipe in zwei Versionen: Bash/R und Galaxy

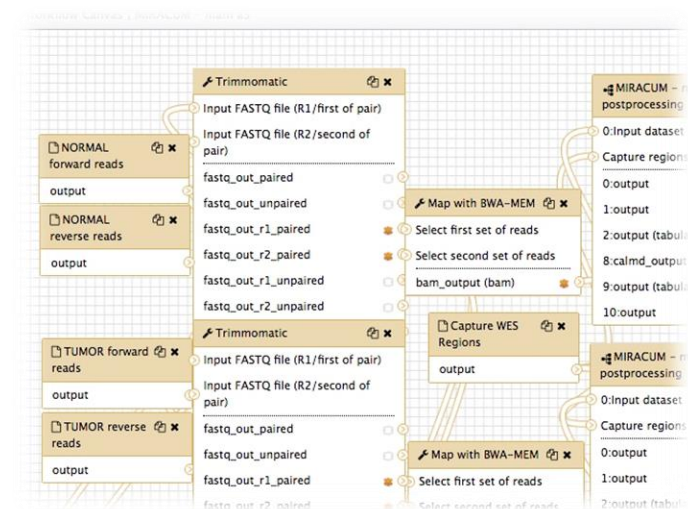
- **Bash und R:**
 - Skripts zur Verkettung von selbst zu installierenden Konsolen-Tools
 - Für „Hardcore“-Anwender mit Bioinformatik-Kenntnissen
 - Einsatz in Freiburg, Gießen und Mainz, Test in Erlangen, BZKF-Standorten sowie Halle
 - Deployment: Docker
- **Galaxy:**
 - Im Galaxy Framework als vorinstallierte Workflows inkl. Integration von GEMINI
 - Für Anwender mit GUI-Präferenz
 - Erlangen, Freiburg, Gießen und Marburg
 - Deployment: Docker

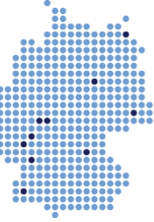
```
Written by Oscar Franzen <p.oscar.franzen@gmail.com>, Mt. Sinai, New York

Command line arguments:

-i [input fastq file]      File containing sequencing reads in FASTQ format
-o [directory name]       Name of output directory (must not exist)
-p [integer; default=4]   Number of processor cores to use for BLAST
-minl [integer]           Minimum sequence length to consider (in base pairs)
-maxl [integer]           Maximum sequence length to consider (in base pairs)
-rand [integer]           Randomly sample a specified number of sequencing reads (optional)
-human [boolean]          Run contamination screen against the human genome (default=Y)

LSF settings:
-lsf.queue [string]       Name of the LSF queue to use (default=scavenger)
-lsf.account [string]     Name of the account to use (might not be necessary)
-lsf.time [integer]       Runtime hours per job specified as number of hours (default=12)
-lsf.memory [integer]     Requested amount of RAM in MB (default=20000)
-lsf.nb_jobs [integer]    Number of jobs (default=20)
```





Verfügbarkeit als Docker

- **MIRACUM-Pipe R/Bash**

- <https://github.com/AG-Boerries/MIRACUM-Pipe-docker>
- <https://gitlab.miracum.org/miracum-pipe/miracum-pipe-docker>
- https://docker.miracum.org/harbor/projects/102/repositories/miracum_pipe

- **MIRACUM-Pipe Galaxy**

- <https://github.com/AG-Boerries/MIRACUM-Pipe-Galaxy>

- **Installationsanleitung**

- <https://confluence.imi.med.fau.de/x/FAB5Bw>
- <https://confluence.imi.med.fau.de/x/EIByBw>

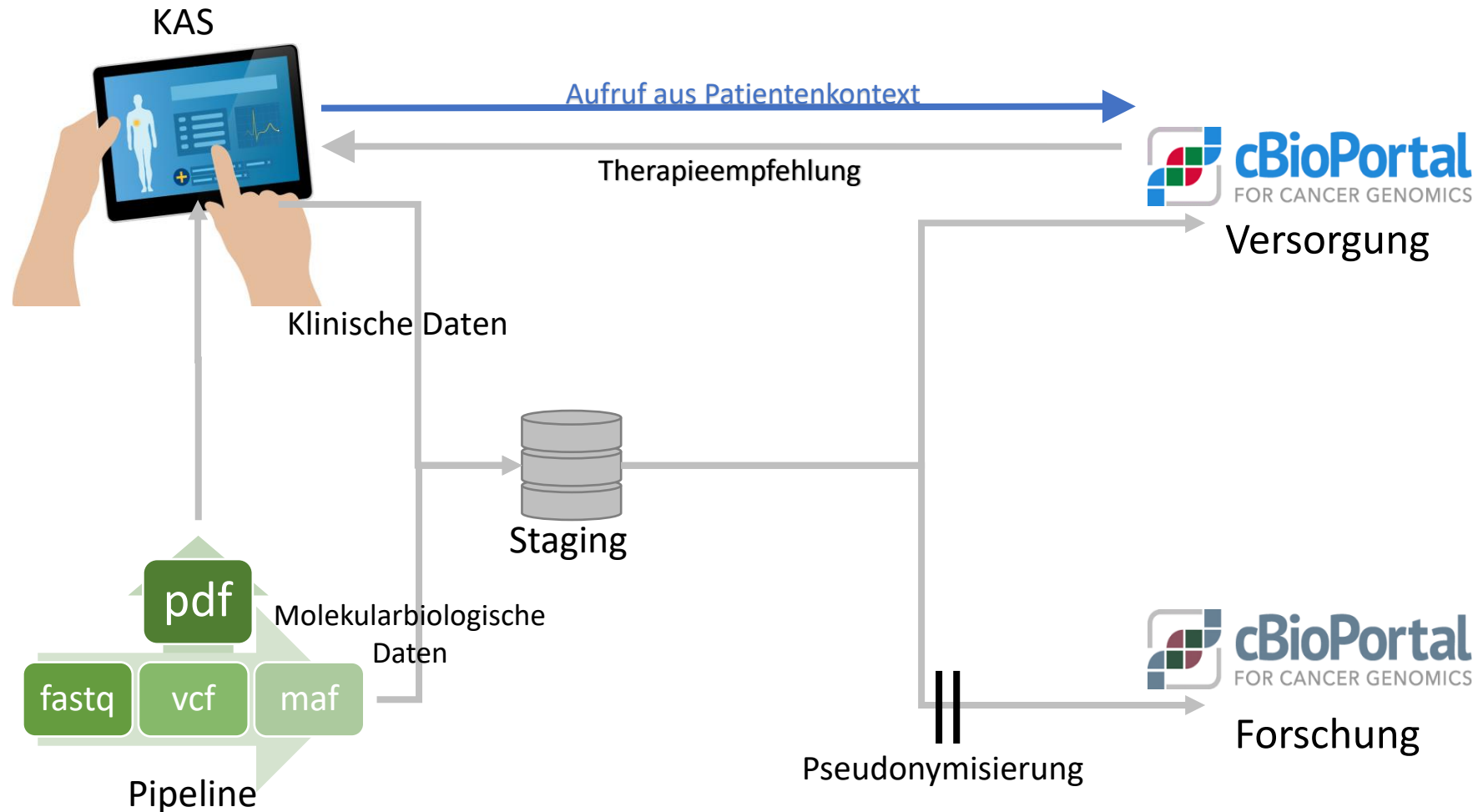
- **Ressourcen:** Abhängig vom verwendeten NGS Ansatz und dem Durchsatz

- Beispiel WES: ~12 CPUs, ~150 GB RAM, 250 GB Storage (davon ~150 GB Annotation, Referenzgenome, Tools, etc.)

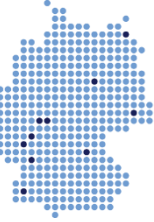
Schnittstelle zum Endanwender



miracum



cBioPortal mit eigenen Patienten: MTB-Patientensicht



miracum

Aus elektronischen Patientenakte (Soarian) direkt über den am PC gewohnten Login zu dem Patienten in cBioPortal...

Cerner Marcus Sommer UKER

Testpatient Produktiv Freiherr von und zu Dipl.-Bet

Allergien: (0) [missing "de_DE.alg.NRS_AL_PTHDR_NOT_CONFIGURED" tra...]

Patientenakte Über

- Allgemeine Soarian Infos
- Arcadia mit Pat.Bezug
- Arztbriefschreibung DE
- Arztbriefschreibung FK
- Arztbriefschreibung KI
- Arztbriefschreibung NL
- Arztbriefschreibung ST
- cBioPortal mit Patientenbezug**
- GAID Arzneimitteldokumentation
- GAID Arzneimittelverordnung
- IMS Bildaufnahme
- KC Anleitung Arztbriefschreibung
- Lauris mit Benutzerbezug

Log in to MIRACUM - Internet Explorer

MIRACUM

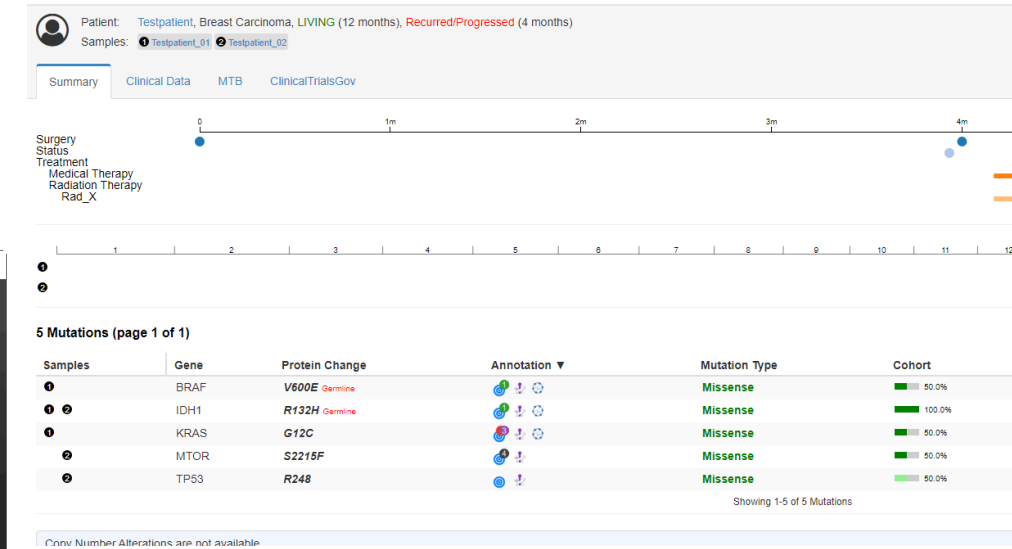
Log In

Username or email

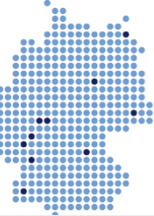
Password

☐ Remember me

Log In



cBioPortal mit eigenen Patienten: Erweiterte OncoKB



Patient: [Testpatient](#), (Mary Jane), Female, 60 years old, Breast Carcinoma, [LIV](#)

Samples: [1 Testpatient_01](#), Primary, MSI-H [TMB-H](#) [2 Testpatient_02](#), Metastasis, MSI

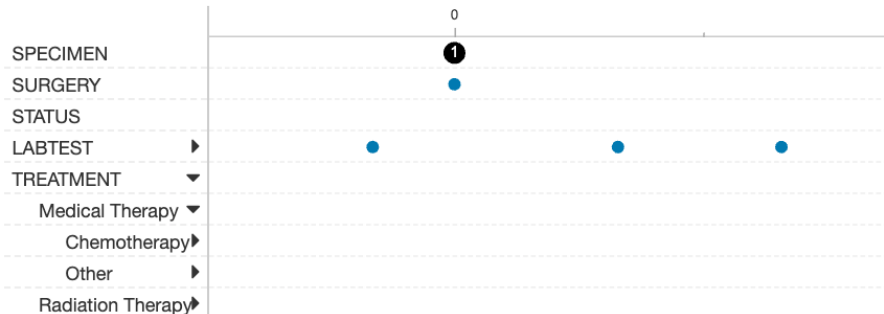
Summary

Pathways

Clinical Data

MTB

ClinicalTrialsGov

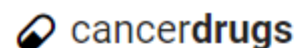


5 Mutations (page 1 of 1)

Samples	Gene	Protein Change	Annotation
1	KRAS	G12C	1 R1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 13 14 15 16 17 18 19 20 21 22 23 24 25 26 27 28 29 30 31 32 33 34 35 36 37 38 39 40 41 42 43 44 45 46 47 48 49 50 51 52 53 54 55 56 57 58 59 60 61 62 63 64 65 66 67 68 69 70 71 72 73 74 75 76 77 78 79 80 81 82 83 84 85 86 87 88 89 90 91 92 93 94 95 96 97 98 99 100 101 102 103 104 105 106 107 108 109 110 111 112 113 114 115 116 117 118 119 120 121 122 123 124 125 126 127 128 129 130 131 132 133 134 135 136 137 138 139 140 141 142 143 144 145 146 147 148 149 150 151 152 153 154 155 156 157 158 159 160 161 162 163 164 165 166 167 168 169 170 171 172 173 174 175 176 177 178 179 180 181 182 183 184 185 186 187 188 189 190 191 192 193 194 195 196 197 198 199 200 201 202 203 204 205 206 207 208 209 210 211 212 213 214 215 216 217 218 219 220 221 222 223 224 225 226 227 228 229 230 231 232 233 234 235 236 237 238 239 240 241 242 243 244 245 246 247 248 249 250 251 252 253 254 255 256 257 258 259 260 261 262 263 264 265 266 267 268 269 270 271 272 273 274 275 276 277 278 279 280 281 282 283 284 285 286 287 288 289 290 291 292 293 294 295 296 297 298 299 300 301 302 303 304 305 306 307 308 309 310 311 312 313 314 315 316 317 318 319 320 321 322 323 324 325 326 327 328 329 330 331 332 333 334 335 336 337 338 339 340 341 342 343 344 345 346 347 348 349 350 351 352 353 354 355 356 357 358 359 360 361 362 363 364 365 366 367 368 369 370 371 372 373 374 375 376 377 378 379 380 381 382 383 384 385 386 387 388 389 390 391 392 393 394 395 396 397 398 399 400 401 402 403 404 405 406 407 408 409 410 411 412 413 414 415 416 417 418 419 420 421 422 423 424 425 426 427 428 429 430 431 432 433 434 435 436 437 438 439 440 441 442 443 444 445 446 447 448 449 450 451 452 453 454 455 456 457 458 459 460 461 462 463 464 465 466 467 468 469 470 471 472 473 474 475 476 477 478 479 480 481 482 483 484 485 486 487 488 489 490 491 492 493 494 495 496 497 498 499 500 501 502 503 504 505 506 507 508 509 510 511 512 513 514 515 516 517 518 519 520 521 522 523 524 525 526 527 528 529 530 531 532 533 534 535 536 537 538 539 540 541 542 543 544 545 546 547 548 549 550 551 552 553 554 555 556 557 558 559 560 561 562 563 564 565 566 567 568 569 570 571 572 573 574 575 576 577 578 579 580 581 582 583 584 585 586 587 588 589 590 591 592 593 594 595 596 597 598 599 600 601 602 603 604 605 606 607 608 609 610 611 612 613 614 615 616 617 618 619 620 621 622 623 624 625 626 627 628 629 630 631 632 633 634 635 636 637 638 639 640 641 642 643 644 645 646 647 648 649 650 651 652 653 654 655 656 657 658 659 660 661 662 663 664 665 666 667 668 669 670 671 672 673 674 675 676 677 678 679 680 681 682 683 684 685 686 687 688 689 690 691 692 693 694 695 696 697 698 699 700 701 702 703 704 705 706 707 708 709 710 711 712 713 714 715 716 717 718 719 720 721 722 723 724 725 726 727 728 729 730 731 732 733 734 735 736 737 738 739 740 741 742 743 744 745 746 747 748 749 750 751 752 753 754 755 756 757 758 759 760 761 762 763 764 765 766 767 768 769 770 771 772 773 774 775 776 777 778 779 780 781 782 783 784 785 786 787 788 789 790 791 792 793 794 795 796 797 798 799 800 801 802 803 804 805 806 807 808 809 810 811 812 813 814 815 816 817 818 819 820 821 822 823 824 825 826 827 828 829 830 831 832 833 834 835 836 837 838 839 840 841 842 843 844 845 846 847 848 849 850 851 852 853 854 855 856 857 858 859 860 861 862 863 864 865 866 867 868 869 870 871 872 873 874 875 876 877 878 879 880 881 882 883 884 885 886 887 888 889 890 891 892 893 894 895 896 897 898 899 900 901 902 903 904 905 906 907 908 909 910 911 912 913 914 915 916 917 918 919 920 921 922 923 924 925 926 927 928 929 930 931 932 933 934 935 936 937 938 939 940 941 942 943 944 945 946 947 948 949 950 951 952 953 954 955 956 957 958 959 960 961 962 963 964 965 966 967 968 969 970 971 972 973 974 975 976 977 978 979 980 981 982 983 984 985 986 987 988 989 990 991 992 993 994 995 996 997 998 999 1000 1001 1002 1003 1004 1005 1006 1007 1008 1009 1010 1011 1012 1013 1014 1015 1016 1017 1018 1019 1020 1021 1022 1023 1024 1025 1026 1027 1028 1029 1030 1031 1032 1033 1034 1035 1036 1037 1038 1039 1040 1041 1042 1043 1044 1045 1046 1047 1048 1049 1050 1051 1052 1053 1054 1055 1056 1057 1058 1059 1060 1061 1062 1063 1064 1065 1066 1067 1068 1069 1070 1071 1072 1073 1074 1075 1076 1077 1078 1079 1080 1081 1082 1083 1084 1085 1086 1087 1088 1089 1090 1091 1092 1093 1094 1095 1096 1097 1098 1099 1100 1101 1102 1103 1104 1105 1106 1107 1108 1109 1110 1111 1112 1113 1114 1115 1116 1117 1118 1119 1120 1121 1122 1123 1124 1125 1126 1127 1128 1129 1130 1131 1132 1133 1134 1135 1136 1137 1138 1139 1140 1141 1142 1143 1144 1145 1146 1147 1148 1149 1150 1151 1152 1153 1154 1155 1156 1157 1158 1159

Plattform zur Bündelung von Informationen von Medikamenten/Wirkstoffen

<https://componc.github.io/cancerdrugs/#/drugs/Dabrafenib> (in Frankfurt entwickelt)



DOWNLOADS

ABOUT

Dabrafenib

OVERVIEW

BIOMARKER

MARKETING STATUS

EXTERNAL REFERENCES

Synonyms

BRAF Inhibitor GSK2118436
Benzenesulfonamide, N-(3-(5-(2-amino-4-pyrimidinyl)-2-(1,1-dimethylethyl)-4-thiazolyl)-2-fluorophenyl)-2,6-difluoro-
DABRAFENIB
Dabrafenib
GSK-2118436
GSK-2118436A
GSK2118436

FDA UNII Code

QGP4HA4G1B

Chemical Formula

C23H20F3N5O2S2

CAS_Registry

1195765-45-7

CHEBI ID

Suche einer passenden Studie zu einem Patienten



Z.B. „KRAS-Mutation in noch rekrutierenden Studien in den USA“

Patient: Testpatient, Breast Carcinoma, LIVING (12 months), Recurred/Progressed (4 months)

Samples: Testpatient_01, MSI-H, TMB-H Testpatient_02, MSI-H, TMB-H

Testpatient

<< 1 of 1 patients >>

Summary

Pathways

Clinical Data

MTB

ClinicalTrialsGov

KRAS x

Select NECESSARY mutations and additional search keywords...

Recruiting x

United States x

Select age...

All

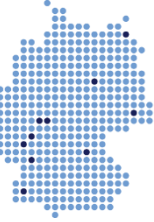
Select patient location...

☐ Set maximum distance in km

Search

Status	Matching Criteria	Study Title	Conditions	Interventions	Eligibility Criteria	Locations
Recruiting	<ul style="list-style-type: none">Age is matchingGender is matchingCondition is matchingFound keywords: KRAS	Clinical Validation of the Role of microRNA Binding Site Mutations in Cancer Risk, Prevention and Treatment	<ul style="list-style-type: none">Cancer	<ul style="list-style-type: none">KRAS-variant and microRNA binding site mutation testing	Inclusion Criteria: Personal or family history of cancer Personal history of endometriosis, or autoimmunity Exclusion Criteria: Younger than 18 Non-english speaking and unable to understand and sign the consent Show: <input checked="" type="checkbox"/>	<ul style="list-style-type: none">Los Angeles: MiraKind: California
Recruiting	<ul style="list-style-type: none">Age is matchingGender is matchingCondition is matchingFound keywords: KRAS	A Phase Ia/Ib Dose-Escalation and Dose-Expansion Study Evaluating the Safety, Pharmacokinetics, and Activity of GDC-6036 as a Single Agent and in Combination With Other Anti-cancer Therapies in	<ul style="list-style-type: none">Non-Small Cell Lung CancerColorectal CancerAdvanced Solid Tumors	<ul style="list-style-type: none">GDC-6036AtezolizumabCetuximabBevacizumabErlotinib	Inclusion Criteria: Histologically documented advanced or metastatic solid tumor with KRAS G12C mutation. Women of childbearing potential must agree to remain abstinent or use contraception, and agree to refrain from donating eggs during the	<ul style="list-style-type: none">Duarte: City of Hope Comprehensive Cancer Center: CaliforniaLa Jolla: UCSD Moores Cancer Center: CaliforniaSan Francisco: Univ of Calif, San Francisco; Breast

Vorbereitung einer Therapieempfehlung für den Patienten (vom Mockup zur evaluierbaren Komponente)



miracum

cBioPortal
FOR CANCER GENOMICS

Data Sets Web API R/MATLAB Tutorials/Webinars FAQ News Visualize Your Data About

Patient: Testpatient, Breast Carcinoma, LIVING (12 months), Recurred/Pro
Samples: 1 Testpatient_01, MSI-H, TMB-H 2 Testpatient_02, MSI-H, TMB-H

Summary Pathways Clinical Data MTB ClinicalTrialsGov

MTB Sessions

+ Add MTB Save Data

MTB Info

07.02.2021
Preliminary
☒ Genetic Counseling
☐ Rebiopsy
Comments
Testpatient_01
Delete

Therapy Recommendations

+ Add + Add from OncoKB

Prio Reasoning

Edit therapy recommendation

Reasoning:

Genomic alterations:
KRAS G12C

Clinical data / molecular diagnostics:
Select...

Drug(s):
Afatinib

Comment:
Select...

Evidence Level:
m1B

Reference(s):
32289276: Targeting the MAPK Pathway in KRAS-Driven Tumors.

Dismiss Save Changes

cBioPortal für die Forschung mit eigenen Patienten: MTB als „Studie“



miracum

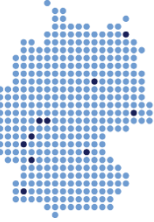
Aus der Leistungsstellenübersicht direkt über den am PC gewohnten Login zu cBioPortal...

The screenshot shows the Cerner UKER interface. At the top, the user is logged in as 'Marcus Sommer' with the role 'UKER'. The main header displays 'TB Molekulares Tumorboard' and a navigation bar with filters: 'Alle Abteilungen', 'Alle Aufenthaltsorte', 'Alle Leistungen' (highlighted), 'Aktiv', 'Neu', 'In Bearbeitung', 'Befund vorläufig', and 'Befund endg....'. Below this, a table lists patient data. A dropdown menu is open on the right, showing various links, with 'cBioPortal' highlighted by a red box and a mouse cursor.

	Patient ²	A/G	Fallnummer	Abteilung	Aufenthaltort	Status	Leistung
<input type="checkbox"/>	Testpatient Produktiv Freiherr von und zu Dipl.-Betriebsw	08.06.1966 ♂	7704134603	Klin. Immunologie u. Rheumatol	M3 B2-2 Schönlein-	<input type="radio"/>	TB Molekulares Tumorboard {PH}

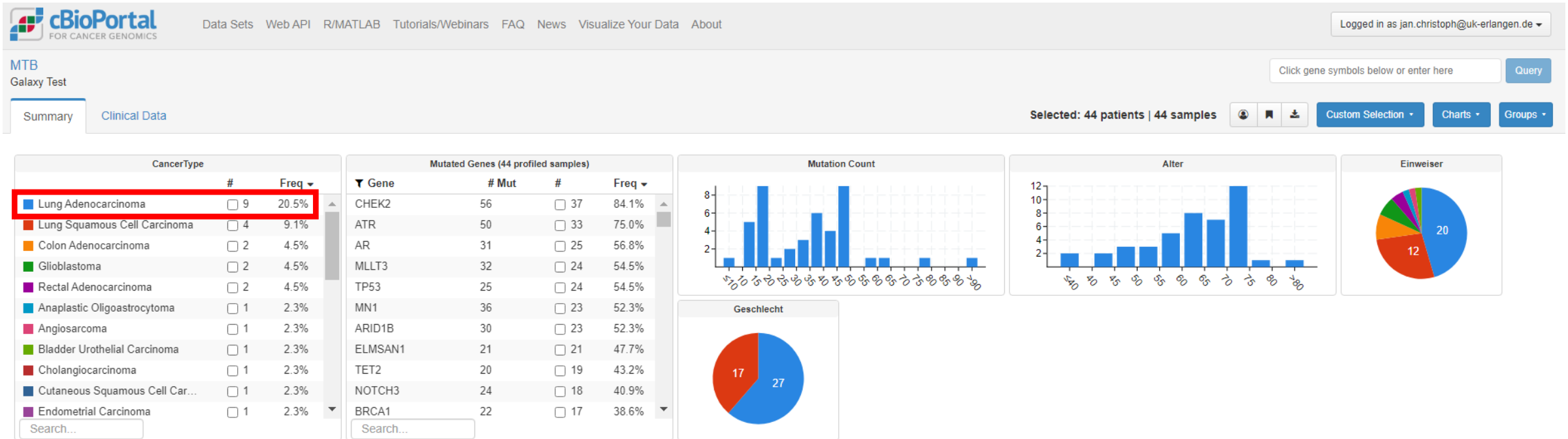
- Anleitungen Soarian
- cBioPortal**
- Doku Anwesenheitsliste
- Häufig gestellte Fragen
- ID Psych allgemein
- Infos Dekubitusprophylaxe
- Intranet Klinikum
- Rechneradresse/IP-Adresse anzeigen
- Soarian Scheduling
- Soarian Support
- Studienstatus
- Textblock-Editor
- UpToDate-Medizindatenbank
- UR Zentrumsauswertungen
- WebRIS Arzt allgemein
- Arbeitsberichte
- Einrichtung zum Nachdrucken / Druckstatus

cBioPortal mit eigenen Patienten: MTB als „Studie“



miracum

Aus der Leistungsstellenübersicht direkt über den am PC gewohnten Login zu cBioPortal in die MTB-Studie...



MTB als „Studie“ explorieren



miracum

Lungenkarzinom-Patienten mit ERB3-Mutation selektieren und als Kohorte sowie individuell ansehen

MTB
Galaxy Test

CancerType : **Lung Adenocarcinoma**

Summary **Clinical Data**

CancerType	#	Freq
<input checked="" type="checkbox"/> Lung Adenocarcinoma	9	20.5%
<input type="checkbox"/> Lung Squamous Cell Carcinoma	4	9.1%
<input type="checkbox"/> Colon Adenocarcinoma	2	4.5%
<input type="checkbox"/> Glioblastoma	2	4.5%
<input type="checkbox"/> Rectal Adenocarcinoma	2	4.5%
<input type="checkbox"/> Anaplastic Oligoastrocytoma	1	2.3%
<input type="checkbox"/> Angiosarcoma	1	2.3%
<input type="checkbox"/> Bladder Urothelial Carcinoma	1	2.3%
<input type="checkbox"/> Cholangiocarcinoma	1	2.3%
<input type="checkbox"/> Cutaneous Squamous Cell Car...	1	2.3%
<input type="checkbox"/> Endometrial Carcinoma	1	2.3%

Search...

Mutated Genes (9 profiled samples)			
Gene	# Mut	#	Freq
ERBB2	4	2	22.2%
ERBB3	2	2	22.2%

ert

Select Samples



Selected: 2 patients | 2 samples

Mutation Count

Alter

Einweiser

Geschlecht

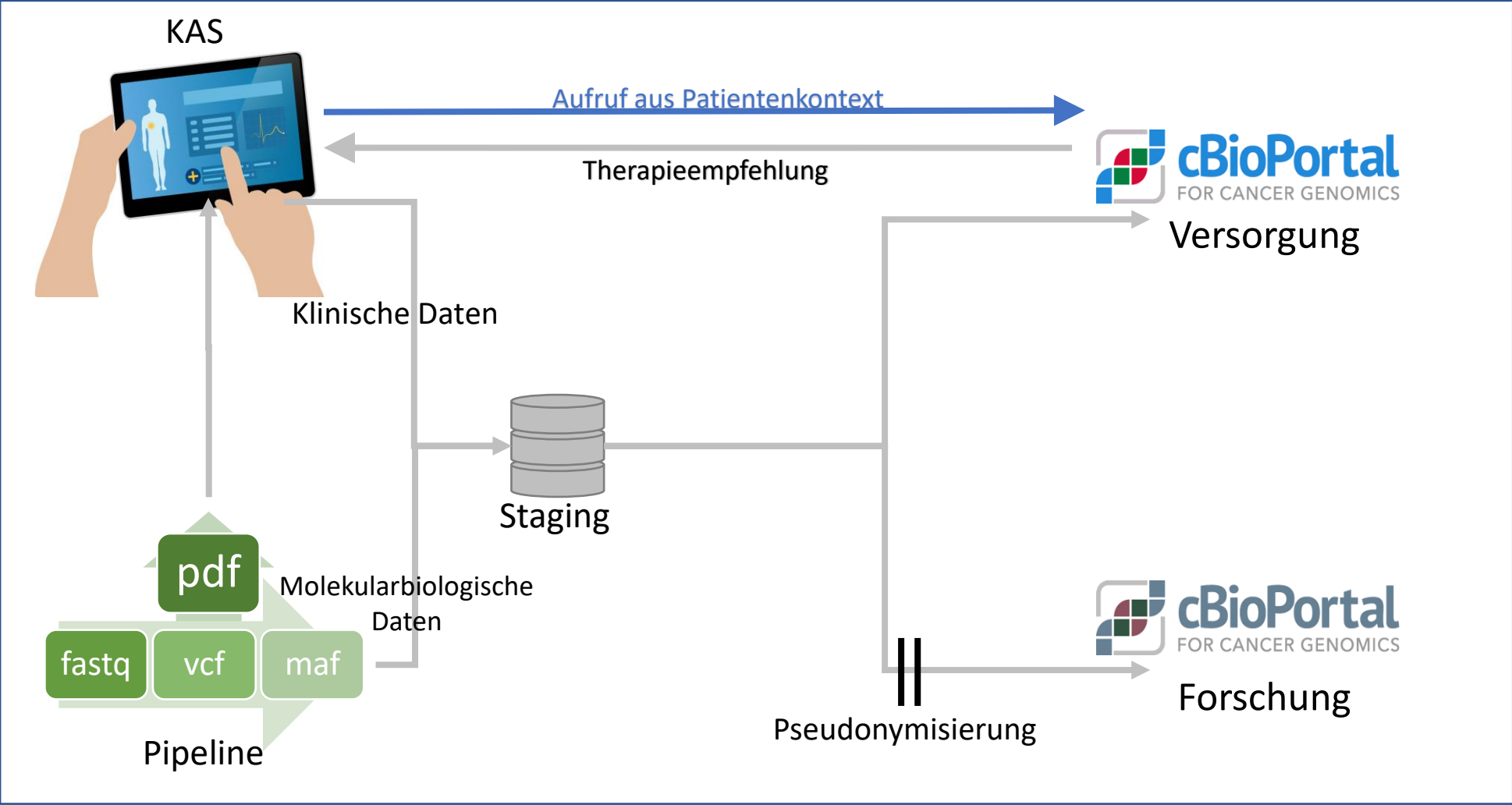
Patient: 1707883869 (Lung Adenocarcinoma)
Samples: UKER29

Summary **Clinical Data** MTB ClinicalTrialsGov

16 Mutations (page 1 of 2)

Gene	Protein Change	Annotation	Mutation Type
KRAS	G12D	⚙️ 🔥	Missense
GNAQ	T96S	⚙️ 🔥	Missense
KDR	C482R	⚙️ 🔥	Missense
TP53	Y126C	⚙️ 🔥	Missense
ATR	I774fs	⚙️	FS ins
ERBB3	L1177I	⚙️	Missense
CHEK2	K416E	⚙️	Missense
EP300	Q2223P	⚙️	Missense
TET2	G376D	⚙️	Missense
BRCA2	L2106P	⚙️	Missense

Schnittstelle zum Endanwender

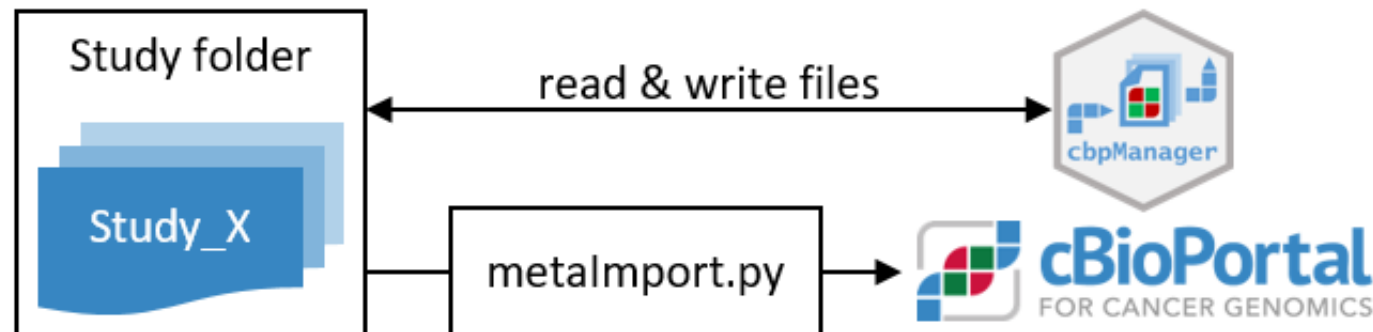


cbpManager workflow

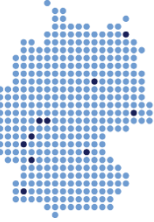


miracum

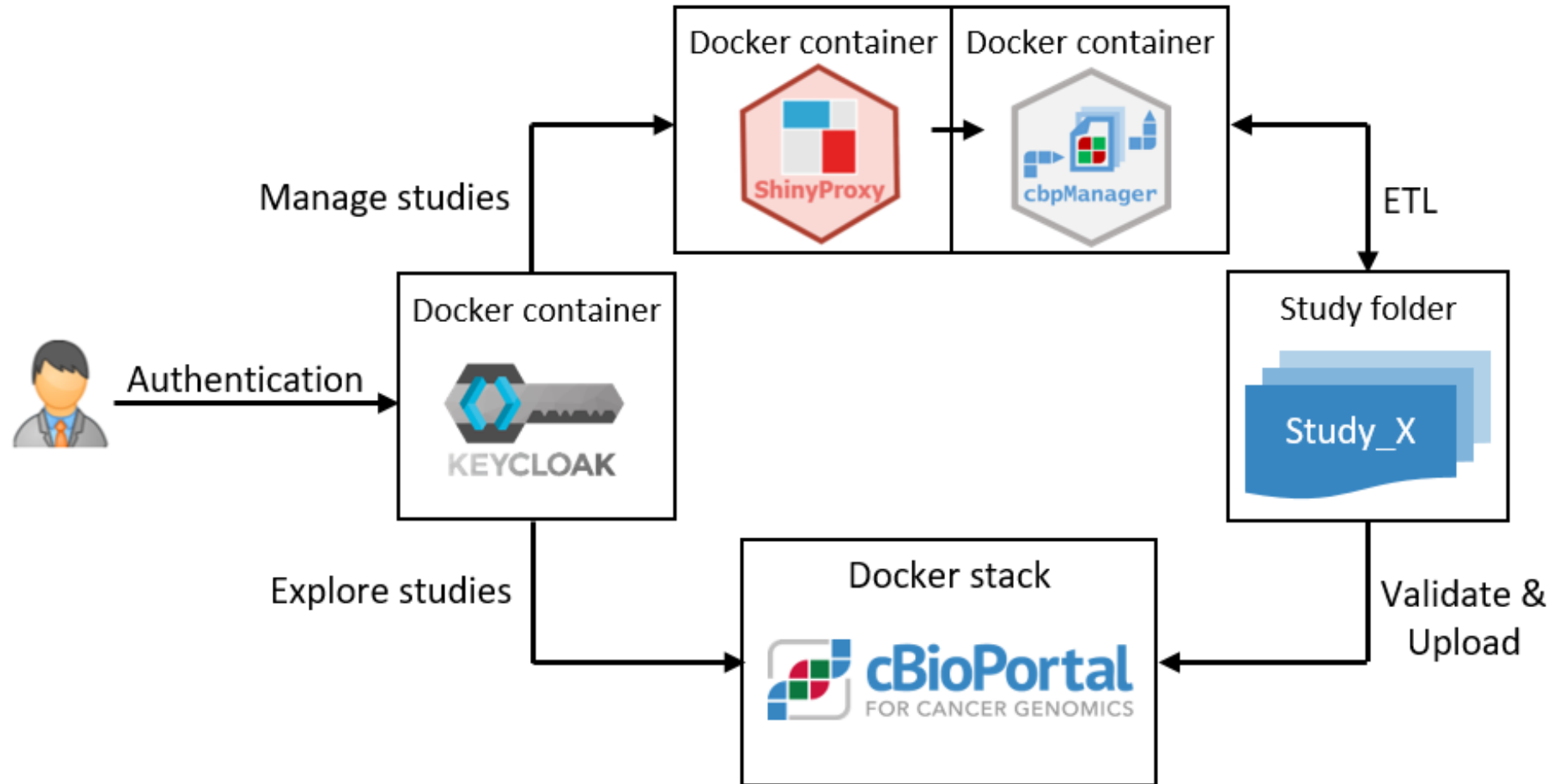
- Cbp Manager ist eine interactive R Shiny Web Applikation
⇒ generiert, editiert und validiert die Daten und Metadaten für den Import in cBioportal
- Study folder dient als Link zwischen **cbpManager** und der lokalen **cBioPortal** Instanz
- cbpManager liest, generiert and modifiziert Dokumente vom Study folder
- Das Hochladen/Upload von Daten in cBioPortal ist ein **unabhängiger** Prozeß vom cbpManager
- <https://bioconductor.org/packages/cbpManager/>



Integration in die IT-Infrastruktur



miracum



Status Quo



miracum

- Bereitstellung der Tools (Pipeline – PDF Report, cBioPortal) an den Standorten (R/Bash und Galaxy)
- Anforderungsanalyse durchgeführt und publiziert (Buechner et al. 2020)
- Schnittstellen zu den Primärsystemen begonnen
- Cbp Manager eingeführt
- Interaktion mit weiteren Konsortien:
 - DKTK-MTBA: Deutsches Konsortium für Translationale Krebsforschung mit dem Joint Funding Projekt "Molekulare Tumorboard Allianz" (MTBA)
 - BZKF: Bayerisches Zentrum für Krebsforschung (BZKF)
 - Weitere MI-I Konsortien: SMITH, DIFUTURE, HiGHmed

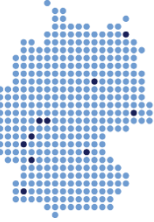
Nächsten Schritte



miracum

- Studie zum Nachweis der Erfüllung der Zweckbestimmungen für MIRACUM-Pipe und cBioPortal-Plattform mit Unterstützung entsprechend kompetenter Firmen
- Etablierung und Implementierung der RNA-Seq Pipeline
- Quantitatives Qualitätsassessment
- Schnittstellen-Anbindung der MIRACUM-Pipe sowie der cBioPortal-Instanzen mit KAS&Co

Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit!



miracum



@miracum_de

Danksagung:

MIRACUM Team, insbesondere UC3-Team

Freiburg (Patrick Metzger, Maria Hess, Wolfgang Maier, Björn Grüning, Victor Zharavin)

Erlangen (Jan Christoph (Halle), Philipp Unberath, Alex Neugebauer, Christopher Renner)

Lübeck (Niklas Reimer, Hauke Busch)

Frankfurt (Sebastian Wagner, Désirée Walther)

Gießen (Daniel Amsel)

Mainz (Claudia Paret, Arsenij Ustjanzew)

MIRACUM-Konsortialleiter: Hans-Ulrich Prokosch und **MIRACUM Koordinationsstelle**

sowie das

MTB Freiburg (Sprecher: Melanie Börries Lena Illert, Silke Lassmann, Cornelius Miething)

MTB Erlangen (Florian Haller, Norbert Meidenbauer, Lars Tögel)



GEFÖRDERT VOM



Bundesministerium
für Bildung
und Forschung