



**MIRACUM
DIFUTURE**

Medizininformatik für Forschung und Versorgung

Erweiterungen von cBioPortal für das molekulare Tumorboard und Einbindung in die IT-Gesamtumgebung des Universitätsklinikums Erlangen

Dominik Böhm, Alexander Schulz

02.07.2024

MIRACUM-DIFUTURE-Kolloquium



GEFÖRDERT VOM



Bundesministerium
für Bildung
und Forschung

Erweiterungen von cBioPortal für das molekulare Tumorboard





Hintergrund: Was ist cBioPortal?

- Cancer Genomics Daten Integration: cBioPortal integriert Krebsgenom-Daten, einschließlich CNV, mRNA-Expression, Mutationen und klinische Daten aus mehreren Quellen.
- Query and Analyse Werkzeuge: Benutzer können eine Reihe von Analysen durchführen, wie z.B. die Identifizierung genetischer Veränderungen bei bestimmten Krebsarten, das gleichzeitige Auftreten und die wechselseitige Ausschließlichkeit von Genomveränderungen sowie Überlebensanalysen basierend auf Genomdaten.
- Custom Daten Upload: Eigene Daten können in die Plattform geladen werden um so deren Werkzeuge für die Visualisierung und Analyse der Daten verwenden.
- Flexibles Deployment: Alle cBioPortal Komponenten können also containerisierte Anwendungen bspw. unter Verwendung von Docker deployed werden.
- Open Source und Community-Driven Development: cBioPortal ist ein Open Source Projekt, ursprünglich entwickelt durch das Memorial Sloan Kettering Cancer Center. Durch die aktiven Maintainer und die große Nutzer-Community wird cBioPortal kontinuierlich mit Updates und neuen Funktionen versorgt.

Cerami et al. The cBio Cancer Genomics Portal: An Open Platform for Exploring Multidimensional Cancer Genomics Data. Cancer Discovery. May 2012 2; 401. [PubMed](#).

Gao et al. Integrative analysis of complex cancer genomics and clinical profiles using the cBioPortal. Sci. Signal. 6, pl1 (2013). [PubMed](#).

de Bruijn et al. Analysis and Visualization of Longitudinal Genomic and Clinical Data from the AACR Project GENIE Biopharma Collaborative in cBioPortal. Cancer Res (2023). [PubMed](#).

TMB and Immunotherapy (MSK, Nat Genet 2019) [↓](#)

Genomic and survival data from 1661 tumor-normal pairs from 1661 patients with various cancer types sequenced with the MSK-IMPACT assay. [PubMed](#)

Click gene symbols below or enter here

Summary

Clinical Data

Plots **Beta!**

Selected: 1,661 patients | 1,661 samples



Custom Selection [↓](#)

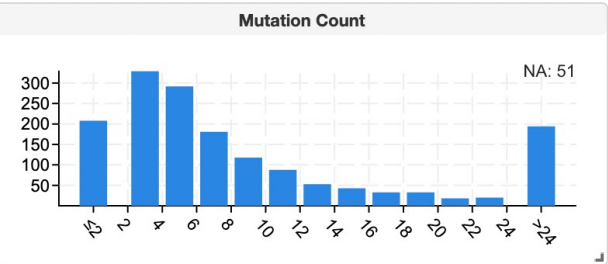
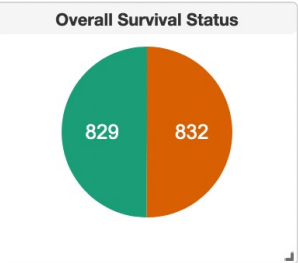
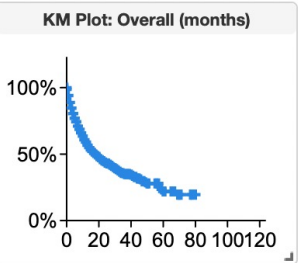
Charts [↓](#)

Groups [↓](#)

Cancer Type		
	#	Freq ↓
Non-Small Cell Lung Cancer	<input type="checkbox"/> 350	21.1%
Melanoma	<input type="checkbox"/> 320	19.3%
Bladder Cancer	<input type="checkbox"/> 215	12.9%
Renal Cell Carcinoma	<input type="checkbox"/> 151	9.1%
Head and Neck Cancer	<input type="checkbox"/> 139	8.4%
Esophagogastric Cancer	<input type="checkbox"/> 126	7.6%
Glioma	<input type="checkbox"/> 117	7.0%
Colorectal Cancer	<input type="checkbox"/> 110	6.6%
Cancer of Unknown Primary	<input type="checkbox"/> 88	5.3%
Breast Cancer	<input type="checkbox"/> 44	2.6%
Skin Cancer, Non-Melanoma	<input type="checkbox"/> 1	<0.1%
<input type="text" value="Search..."/>		

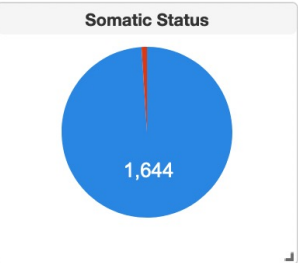
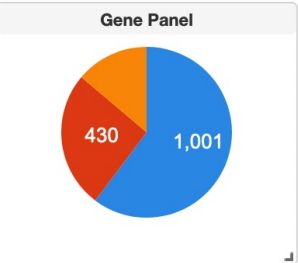
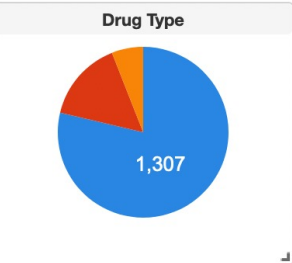
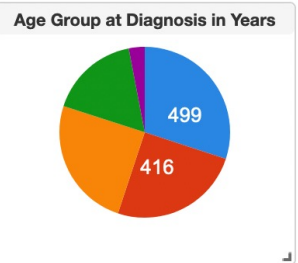
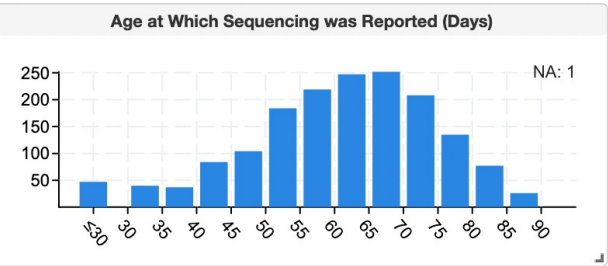
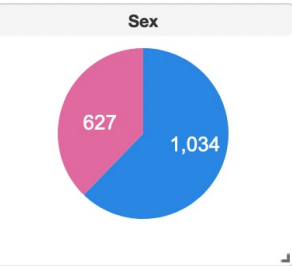
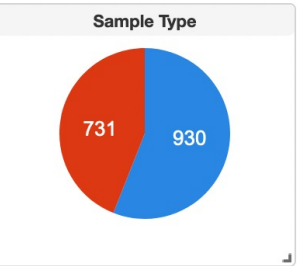
Cancer Type Detailed		
	#	Freq ↓
Lung Adenocarcinoma	<input type="checkbox"/> 271	16.3%
Cutaneous Melanoma	<input type="checkbox"/> 187	11.3%
Bladder Urothelial Carcinoma	<input type="checkbox"/> 147	8.9%
Renal Clear Cell Carcinoma	<input type="checkbox"/> 121	7.3%
Colon Adenocarcinoma	<input type="checkbox"/> 85	5.1%
Glioblastoma Multiforme	<input type="checkbox"/> 82	4.9%
Upper Tract Urothelial Carcinoma	<input type="checkbox"/> 47	2.8%
Lung Squamous Cell Carcinoma	<input type="checkbox"/> 45	2.7%
Melanoma of Unknown Primary	<input type="checkbox"/> 44	2.6%
Esophageal Adenocarcinoma	<input type="checkbox"/> 39	2.3%
Oropharynx Squamous Cell Carci...	<input type="checkbox"/> 37	2.2%
<input type="text" value="Search..."/>		

Genomic Profile Sample Counts		
Molecular Profile	#	Freq ↓
Mutations	<input type="checkbox"/> 1,661	100.0%
Structural variants	<input type="checkbox"/> 1,661	100.0%
<input type="text" value="Search..."/>		



Mutated Genes (1661 profiled samples)			
Gene	# Mut	#	Freq ↓
TP53	834	<input type="checkbox"/> 738	44.4%
TERT	572	<input type="checkbox"/> 519	31.2%
KMT2D	356	<input type="checkbox"/> 236	14.2%
KRAS	232	<input type="checkbox"/> 226	13.6%
PIK3CA	220	<input type="checkbox"/> 200	12.0%
ARID1A	252	<input type="checkbox"/> 190	11.4%
NF1	241	<input type="checkbox"/> 183	11.0%
PTPRT	244	<input type="checkbox"/> 176	10.6%
PREX2	52	<input type="checkbox"/> 42	10.1%
KMT2B	56	<input type="checkbox"/> 42	10.1%
BRAF	181	<input type="checkbox"/> 165	9.9%
<input type="text" value="Search..."/>			

Structural Variant Genes (1661 profiled samples)			
Gene	# SV	#	Freq ↓
EGFR	30	<input type="checkbox"/> 29	1.7%
BRAF	10	<input type="checkbox"/> 10	0.6%
ROS1	9	<input type="checkbox"/> 9	0.5%
APC	8	<input type="checkbox"/> 8	0.5%
TP53	7	<input type="checkbox"/> 7	0.4%
FGFR3	7	<input type="checkbox"/> 7	0.4%
RB1	6	<input type="checkbox"/> 6	0.4%
TACC3	6	<input type="checkbox"/> 6	0.4%
ALK	6	<input type="checkbox"/> 6	0.4%
EWSR1	6	<input type="checkbox"/> 5	0.3%
SMARCA4	5	<input type="checkbox"/> 5	0.3%
<input type="text" value="Search..."/>			




Metastatic Site		
	#	Freq ↓

Oncotree Code		
	#	Freq ↓

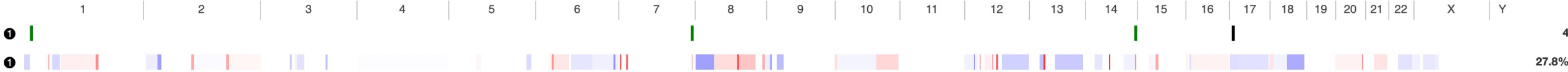
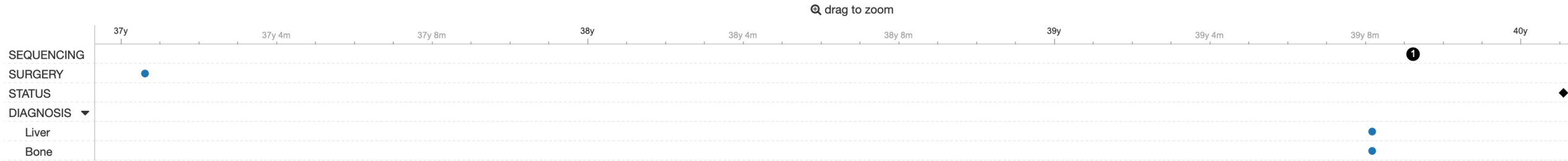
Primary Tumor Site		
	#	Freq ↓

Sample coverage		
	#	Freq ↓













 Patient: [P-00000004](#), Female, Breast Cancer (Breast Invasive Ductal Carcinoma), **DECEASED** (3 months)
Samples: **1** [P-00000004-T01-IM3](#), Primary (Breast)

[MSK MetTropism \(MSK, C](#)
« < 1 of 25775 patients > »

Summary Pathways Clinical Data



4 Mutations (page 1 of 1)

Gene	Protein Change	Annotation	Mutation Type	Allele Freq 	Copy #	Cohort	CO
AKT1	E17K	   	Missense	0.55	Diploid	 2%	
TP53	A138Cfs*27		FS del	0.22	Diploid	 48%	
SPEN	I3661F		Missense	0.15	Diploid	 4%	
KMT2C	M812I		Missense	0.12	Diploid	 6%	

Showing 1-4 of 4 Mutations

0 Structural Variants (page 1 of 1)

Gene 1	Gene 2	Status	Annotation	Variant Class	Event Info	Connection Type
There are no results.						

3 Copy Number Alterations (page 1 of 1)

  Columns ▾

Hintergrund: MIRACUM Use Case 3

Ziele und Ergebnisse



- Ziel: Verbesserung der personalisierten Medizin durch IT-Lösungen für die Unterstützung Molekularer Tumorboards
- Umfassende Anforderungsanalyse und Mockups für eine MTB-Plattform basierend auf cBioPortal durch Buechner et al.
- Iterative Umsetzung und Evaluation → MTB-cBioPortal (ehemals MIRACUM-cBioPortal)
- Entwicklung weiterer Werkzeuge
 - MIRACUM Pipeline
 - CBPManager
 - ...
- Rollout der entwickelten Lösungen in einer Reihe von Kliniken

Buechner P, Hinderer M, Unberath P, et al. Requirements Analysis and Specification for a Molecular Tumor Board Platform Based on cBioPortal. *Diagnostics (Basel)*. 2020;10(2):93. Published 2020 Feb 10. doi:10.3390/diagnostics10020093

Testpa  Patient: [H38009-19](#), Female, Female, 53 years old, [LIVING](#) (7 months)
Samples: [1 H38009-19](#)

« < 1 of 2 patients > »

Summary Pathways Clinical Data MTB Follow-up ClinicalTrials.gov

Patients Like Me - Shared Therapy Recommendations

Overview Local

This annotation contains therapy recommendations from similar patients that share one or more alterations of the patient in focus.
Currently focused alteration: **KRAS G12C**

The 'Local' tab contains information on therapy recommendations that have been previously documented at your hospital.
The table below contains a summary on the amount and distribution of the available therapy recommendations.

	matching alteration and diagnosis	matching alteration only	matching diagnosis only
Local	0	1	0

Disclaimer: This resource is intended for purely research purposes. It should not be used for emergencies or medical or professional advice.

Gene	Protein Change	Annotation	Count	Significance	Interpretation
KRAS	G12C	Pathogenic	3	Benign/Likely_benign	
TP53	R249M	Pathogenic	0.0000040	Uncertain_significance	
SMARCA4	M106Ifs*23	Pathogenic	0.0034	Conflicting_interpretations_of...	
CCNE6	S10Qfs*36	Pathogenic			
RAD54L	S170C	Pathogenic			
NOTCH2	P267A	Pathogenic			
BAFID1	V507M	Pathogenic			
PDGFRA	N103H	Pathogenic			
PDGFRA	L221F	Pathogenic			
EPHA5	M931I	Pathogenic			

Showing 1-10 of 25 Mutations | Show more

Study is not profiled for structural variants.

2 Copy Number Alterations (page 1 of 1)

Patient: **Testpatient**, Mary Jane, Female, 60 years old, Breast Carcinoma, **LIVING** (12 months), **Recurred/Progressed** (4 months)
 Samples: **1** **Testpatient_01**, Primary, MSI-H, TMB-H, **2** **Testpatient_02**, Metastasis, MSI-H, TMB-H

« < 1 of 1 patients > »

Summary Pathways Clinical Data MTB Follow-up ClinicalTrials.gov

Follow-up data

[+ Add FollowUp](#) [Save Data](#)

Follow-up

21 / 02 / 2024

☒ Realized
☐ Side effect

Tumor response criteria

Months	PD	SD	PR	CR
3	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>

testcomment

Delete

Therapy Recommendation

+ Add

+ Add from OncoKB

+ Add from template

Reasoning

Genomic alterations:
KRAS G12C
In samples:

Clinical data / molecular diagnostics:
Cancer Type: Breast Carcinoma
Disease Free (Months): 4

Comment

Evidence Level

Level m1C

References

Showing 1-1 of 1

Showing 1-1 of 1

Showing 1-1 of 1

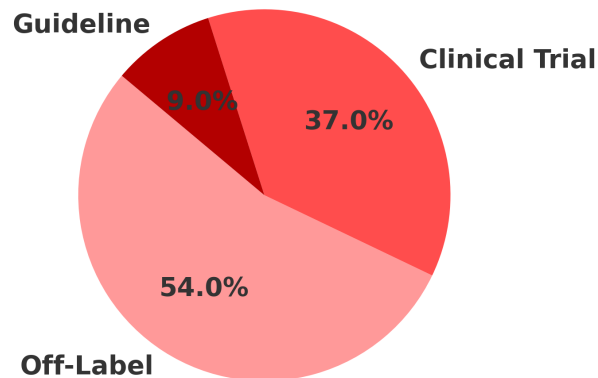


- Semi automatisierte Suche nach passenden klinischen Studien basierend auf der clinicaltrials.gov API
- Unterstützung von Dokumentation für MTB-Sitzungen, Therapieempfehlungen und dazugehörige Follow-Up Daten
- Integration von Autorisierungs Features für Dokumentations Erweiterungen
- Annotation von Alterationen mit zuvor dokumentierten Therapieempfehlungen auf der Basis ähnlicher Patienten
- Containerisiertes Deployment der gesamten Infrastruktur



- MTB-Empfehlungen beinhalten häufig den Einschluss in klinische Studien
→ Derzeit muss händisch nach passenden klinischen Studien gesucht werden

Therapieempfehlungen



Unterstützung bei der Suche nach klinischen Studien

- Integration in cBioPortal
- Nutzerzentrierte Entwicklung
- Nutzung der ClinicalTrials.gov API anstelle manueller Suche





Hoefflin R et al. Transitioning the Molecular Tumor Board from Proof of Concept to Clinical Routine: A German Single-Center Analysis. *Cancers (Basel)*. 2021 Mar 8;13(5):1151. doi: 10.3390/cancers13051151. PMID: 33800365; PMCID: PMC7962829.

Unberath P, Mahlmeister L, Reimer N, Busch H, Boerries M*, Christoph J*. Searching of Clinical Trials made easier in cBioPortal using Patients' Genetic and Clinical Profiles. *Appl Clin Inform*. 2022 Mar;13(2):363-369. doi: 10.1055/s-0042-1743560. Epub 2022 Mar 30. PMID: 35354211; PMCID: PMC8967483.



Patient: [Testpatient](#), Breast Carcinoma, **LIVING** (12 months), **Recurred/Progressed** (4 months)

[Testpatient](#)

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

[Summary](#)

[Pathways](#)

[Clinical Data](#)

[MTB](#)

[ClinicalTrialsGov](#)

breast 



BRAF 



Recruiting 



Germany 



Select age...

All



Select patient location...



☐ **Set maximum distance in km**

Search



Columns 



Status

Matching Criteria

Study Title

Conditions

Interventions

Eligibility Criteria

Locations

Recruiting

- Age is matching
- Gender is matching
- Found keywords: BRAF

[An Open-label Phase II Multicenter Study of Vemurafenib \(Zelboraf®\) Plus Cobimetinib \(Cotellic®\) After Radiosurgery in Patients With Active BRAF-V600-mutant Melanoma Brain Metastases](#)

- Malignant Melanoma Stage IV
- BRAF V600 Mutation
- Brain Metastases

- Vemurafenib
- Cobimetinib

Show: 

- Dresden: Technische Universität Dresden: undefined
- Heidelberg: Ruprecht-Karls-University of Heidelberg, Faculty of Medicine: undefined
- Tuebingen: Eberhard Karls University of Tübingen, University Medical Center: undefined

Recruiting

- Age is matching
- Gender is matching
- Found keywords: BRAF


[Enhancing Radioiodine Incorporation Into Radioiodine Refractory Thyroid Cancers With MAPK Inhibition: A Single Center](#)

- Metastatic Thyroid Cancer

- Trametinib 2 MG [Mekinist]
- Trametinib 2 MG [Mekinist] and Dabrafenib 75 MG (2-0-

Show: 

- Essen: Manuel M. Weber: Northrhine-Westphalia





Patient:



Testpatient, Mary Jane, Female, 60 years old, Breast Carcinoma, LIVING (12 months), Recurred/Progressed (4 months)

Samples:

1

Testpatient_01, Primary, MSI-H , TMB-H 

2

Testpatient_02, Metastasis, MSI-H , TMB-H 

Testpatient

Summary

Pathways

Clinical Data

MTB

Follow-up

ClinicalTrialsGov

Search clinical trials

35 results have been found. The results are based on: [Search parameters](#)

Mutations: KRAS

Tumor Entities: Breast Carcinoma

Recruiting Status: Recruiting, Not yet recruiting

Countries:

Patient Age: 60

Patient Location: Erlangen | Bavaria | Germany

Max Distance From Location: 200

Clinical Trial Search

Columns ▾

Q

Status	Matching Criteria	Study Title	Conditions	Interventions	Eligibility Criteria	Locations
Recruiting <div>MTB Clipboard</div>	Age is matching Gender is matching Condition is matching Found keywords: KRAS	Adjuvant CAPECITABINE in High Risk PSEUDOMYXOMA PERITONEI Patients Treated With CYTOREDUCTIVE SURGERY (CRS) and HYPERTERMIC INTRAPERITONEAL CHEMOTHERAPY (HIPEC)	Pseudomyxoma Peritonei	Capecitabine	<div>show</div>	Milano Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano MI
Not yet recruiting <div>MTB Clipboard</div>	Age is matching Gender is matching Condition is matching Found keywords: KRAS	A Multicenter, Open-label, Phase Ib Study to Evaluate the Safety, Tolerability, Pharmacokinetics and Preliminary Efficacy of CYH33 in Combination With Endocrine Therapy With or Without Palbociclib in Patients With PIK3CA Mutant, HR+, HER2-Advanced Breast Cancer	Advanced Breast Cancer	CYH33 Fulvestrant Letrozole Palbociclib	<div>show</div>	
Recruiting <div>MTB Clipboard</div>	Age is matching Gender is matching Distance to Bad Berka is 146 km Found keywords: KRAS	A Randomized Phase 3 Study of MRTX849 Versus Docetaxel in Patients With Previously Treated Non-Small Cell Lung Cancer With KRAS G12C Mutation	Metastatic Non Small Cell Lung Cancer Advanced Non Small Cell Lung Cancer	MRTX849 Docetaxel	<div>show</div>	Duarte Research Site California Long Beach Research Site California Santa Rosa Research Site California Whittier Research Site California Grand Junction Research Site Colorado <div>show more</div>
Recruiting <div>MTB Clipboard</div>	Age is matching Gender is matching Distance to Esslingen is 156 km Found keywords: KRAS	A Phase 2 Trial of MRTX849 Monotherapy and in Combination With Pembrolizumab in Patients With Advanced Non-Small Cell Lung Cancer With KRAS G12C Mutation	Advanced Non-Small Cell Lung Cancer Metastatic Non-Small Cell Lung Cancer	MRTX849 Monotherapy MRTX849 in Combination with Pembrolizumab MRTX849 in Combination with Pembrolizumab	<div>show</div>	Prescott Valley Research Site Arizona Tucson Research Site Arizona Springdale Research Site Arkansas Anaheim Research Site California San Francisco Research Site California <div>show more</div>
Recruiting <div>MTB Clipboard</div>	Age is matching Gender is matching Distance to Esslingen is 156 km Found keywords: KRAS	A Phase 2, Open-Label, Multicenter Study of the Combination of RMC-4630 and Sotorasib for Non-Small Cell Lung Cancer Subjects With KRASG12C Mutation After Failure of Prior Standard Therapies	Non-Small Cell Lung Cancer	RMC-4630 Sotorasib	<div>show</div>	Fort Myers Florida Cancer Specialists Florida Plantation BRCR Medical Center Inc. Florida Saint Augustine Cancer Specialists of North Florida Florida Evergreen Park GenHarp Clinical Solutions Illinois Baton Rouge Hematology Oncology Clinic Louisiana <div>show more</div>
Recruiting <div>MTB Clipboard</div>	Age is matching Gender is matching Distance to Esslingen is 156 km Found keywords: KRAS	A Phase II/III Multicenter Study Evaluating the Efficacy and Safety of Multiple Targeted Therapies as Treatments for Patients With Advanced or Metastatic Non-Small Cell Lung Cancer (NSCLC) Harboring Actionable Somatic Mutations Detected in Blood (B-FAST: Blood-First Assay Screening Trial)	Non-Small Cell Lung Cancer	Alectinib Atezolizumab Pemetrexed Cisplatin Carboplatin <div>show more</div>	<div>show</div>	La Jolla University of California San Diego California Sacramento UC Davis; Comprehensive Cancer Center California Denver Rocky Mountain Cancer Center Colorado Norwich Eastern Connecticut Hematology and Oncology Associates; (ECHO) Connecticut Fort Myers SCRI Florida Cancer Specialists South Florida <div>show more</div>

MTB-cBioPortal

MTB Dokumentation and Verwendung standardisierter Datensätze







- MTB Dokumentation besteht derzeit häufig aus semi-strukturiertem Freitext → Verringerung der Nutzbarkeit der Daten für automatisierte Verarbeitung und strukturierte Suche

- Dokumentations Funktion basierend auf dem MII Erweiterungsmodul - Molekulargenetischer Befundbericht
- MTB Report mit Therapieempfehlungen, und für die Empfehlung relevante klinische Daten and Alterationen
- Zusätzliche Erweiterung für die Dokumentation von Follow-Up Daten auf der Basis einzelner Therapieempfehlungen

Renner C, Reimer N, Christoph J, et al. Extending cBioPortal for Therapy Recommendation Documentation in Molecular Tumor Boards: Development and Usability Study. *JMIR Med Inform.* 2023;11:e50017. Published 2023 Dec 11. doi:10.2196/50017



Patient: [Testpatient](#), Mary Jane, Female, 60 years old, Breast Carcinoma, **LIVING** (12 months), **Recurred/Progressed** (4 months)

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

[Summary](#) [Pathways](#) [Clinical Data](#) **MTB** [Follow-up](#) [ClinicalTrialsGov](#)

MTB Sessions

+ Add MTB

Save Data



MTB Info



Date:

State: **Partial** 

☐ Genetic Counseling

☐ Rebiopsy

Comments

Select considered samples...







 Delete MTB

Therapy Recommendations

+ Add

+ Add from OncoKB

+ Add from template

Prio	Reasoning	Therapy / Trials	Comment	Ev Le
 	Genomic alterations: KRAS G12C  In samples: 1	Clinical data / molecular diagnostics: Cancer Type: Breast Carcinoma Disease Free (Months): 4	 AZD5363	L m

Showing 1-1 of 1

Showing 1-1 of 1



Samples: 1 Testpatient_01, Primary, MSI-H , TMB-H 2 Testpatient_02, Metastasis, MSI-H , TMB-H

Follow-up data

Save Data



Therapy Recommendation

[+ Add](#) [+ Add from OncoKB](#) [+ Add from template](#)

Reasoning	Comment	Evidence Level	References
Genomic alterations: KRAS G12C ⓘ In samples: 1	Clinical data / molecular diagnostics: Analysis Method: OncoPrint	Recommendation imported from OncoKB. Level m2A ⓘ	[34096690] Sotorasib for Lung Cancers

Showing 1-1 of 1

Showing 1-1 of 1

Showing 1-1 of 1

MTB-cBioPortal

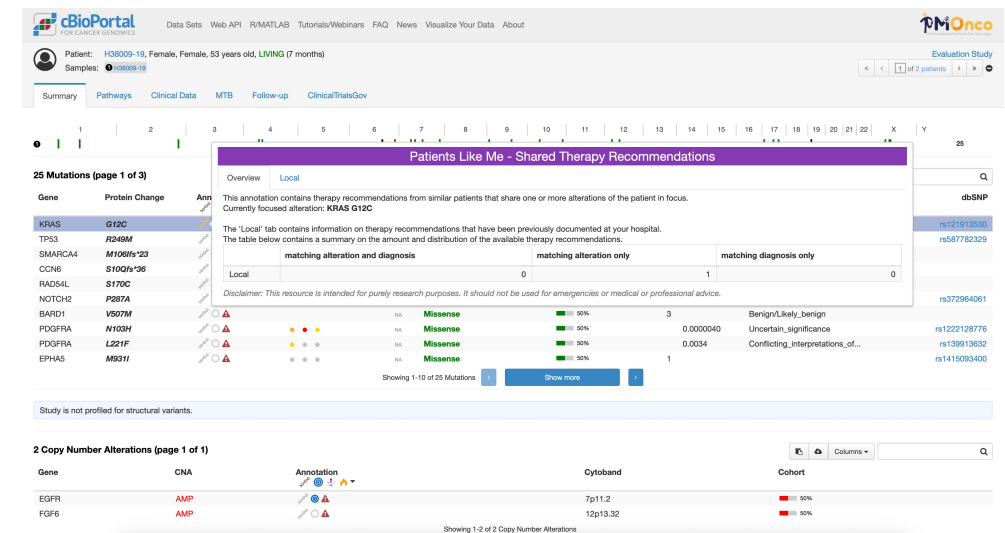
Additional annotations and reuse of therapy recommendations



- Fall Vorbereitung für MTB Sitzungen ist sehr zeitaufwändig
- Große Menge an repetetiver Arbeit durch händische Literatur- und Fall-Suche

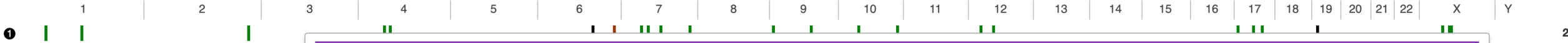


- Entscheidungsunterstützung durch Annotation mit zusätzlichen Informationen
- Wiederverwendung von (lokal verfügbaren) Therapieempfehlungen und Follow-Up Daten

















 Patient: [H38009-19](#), Female, Female, 53 years old, **LIVING** (7 months)
Samples: [1 H38009-19](#)

Summary Pathways Clinical Data MTB Follow-up ClinicalTrialsGov



25 Mutations (page 1 of 3)

Gene	Protein Change	Annotation
KRAS	G12C	
TP53	R249M	
SMARCA4	M106Ifs*23	
CCN6	S10Qfs*36	
RAD54L	S170C	
NOTCH2	P287A	
BARD1	V507M	 
PDGFRA	N103H	 
PDGFRA	L221F	 
EPHA5	M931I	 

Patients Like Me - Shared Therapy Recommendations

Overview Local

Adeno-CUP

Alteration ^	Cancer Type ^	Treatment	Evidence Level	Therapy Response	Clinical Data	Comment	Patient
KRAS G12C	Adeno-CUP	AZD8186	m1A	3 months: NA 6 months: NA 12 months: NA	Diagnosis: Adeno-CUP Age (Years): 41 ICD-O3-Morphologie Code: 8140/3		support_study_2023 : H38009-23

Disclaimer: This resource is intended for purely research purposes. It should not be used for emergencies or medical or professional advice.






NA	Missense	<div><div></div></div> 50%	3	Benign/Likely_benign	
NA	Missense	<div><div></div></div> 50%	0.0000040	Uncertain_significance	rs122212
NA	Missense	<div><div></div></div> 50%	0.0034	Conflicting_interpretations_of...	rs13991
NA	Missense	<div><div></div></div> 50%	1		rs141509

Showing 1-10 of 25 Mutations < Show more >

Study is not profiled for structural variants.

2 Copy Number Alterations (page 1 of 1)

  Columns ▾

Gene	CNA	Annotation	Cytoband	Cohort
EGFR	AMP	  	7p11.2	<div><div></div></div> 50%
FGF6	AMP	 	12p13.32	<div><div></div></div> 50%



KRAS G12C

Oncogenic

Gain-of-function

KRAS, a GTPase which functions as an upstream regulator of the MAPK pathway, is frequently mutated in various cancer types including lung, colorectal and pancreatic cancers.

The KRAS G12C mutation is known to be oncogenic.

Biological Effect

1 Therapeutic Implications

2 Diagnostic Implications

Level	Alteration(s)	Drug(s)	Level-associated cancer type(s)	
R1	Oncogenic Mutations	Cetuximab €	Colorectal Cancer	
R1	Oncogenic Mutations	Panitumumab €	Colorectal Cancer	
	<div> <div>Sotorasib is not authorized in the EU.</div> <div>More info on cancerdrugs</div> </div> <div>€</div>		Non-Small Cell Lung Cancer	
2	Oncogenic Mutations	Cobimetinib €	Erdheim-Chester Disease	
2	Oncogenic Mutations	Cobimetinib €	Langerhans Cell Histiocytosis	
2	Oncogenic	Cobimetinib €	Rosai-Dorfman Disease	

The information above is intended for research purposes only and should not be used as a substitute for professional diagnosis and treatment.

Levels of Evidence

OncoKB

Feedback

EU Drug Approval Status




Data Management Tool

Ustjanzew A, Desuki A, Ritzel C, Dolezilek AC, Wagner DC, Christoph J, Unberath P, Kindler T, Faber J, Marini F, Panholzer T, Paret C. cbpManager: a web application to streamline the integration of clinical and genomic data in cBioPortal to support the Molecular Tumor Board. BMC Med Inform Decis Mak. 2021 Dec 20;21(1):358. doi: 10.1186/s12911-021-01719-z. PMID: 34930224; PMCID: PMC8686377.

Fortführung der Entwicklung in PM4Onco



AP5

- Frühe Phase des  Projekts
- Aktuelle Arbeiten:
- Anforderungserhebung – die zuvor identifizierten Anforderungen wieder mit den Wünschen und Bedürfnissen der MTB-TeilnehmerInnen in Einklang zu bringen.
- Anforderungserhebung – Abfrage des aktuellen Stands von Implementierungs and Datenintegrations-Arbeiten für Software für die Unterstützung molekularer Tumorboards
- Evaluation – Vergleich mit den Evaluations Ergebnissen der Summary Evaluation die am Ende von MIRACUM use case 3 durchgeführt wurde
- Scoping Review – Überblick über bestehende Visualisierungs-Lösungen und Arbeiten im Tumor Board Bereich
- Und vieles mehr...

Boehm D, Strantz C, Christoph J, Busch H, Ganslandt T, Unberath P. Data Visualization Support for Tumor Boards and Clinical Oncology: Protocol for a Scoping Review. *JMIR Res Protoc*. 2024;13:e53627. Published 2024 Mar 5. doi:10.2196/53627

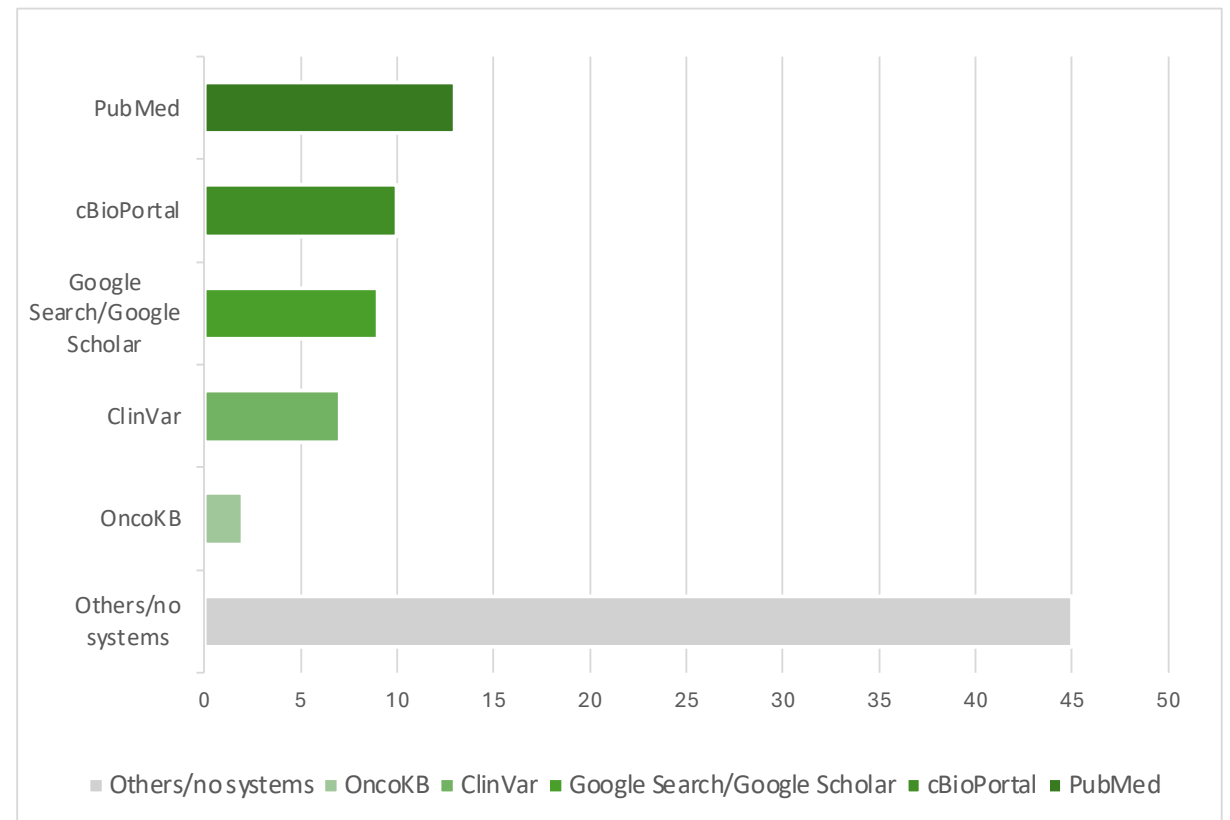
Literatur Review und Anforderungserhebung



Anforderungserhebung Ergebnisse – MTB Vorbereitung

- Obwohl einige Systeme häufiger als andere für die Vorbereitung verwendet werden ist die Bandbreite sehr groß
- Nutzer sind generell zufrieden mit ihren aktuellen Vorbereitungsprozessen
- Wünschen sich aber bessere Integration der genutzten Werkzeuge und weniger manuelle Suche, um die Effizienz der Vorbereitung zu erhöhen

Distribution of applied systems / applications / websites for the preparation of the MTB



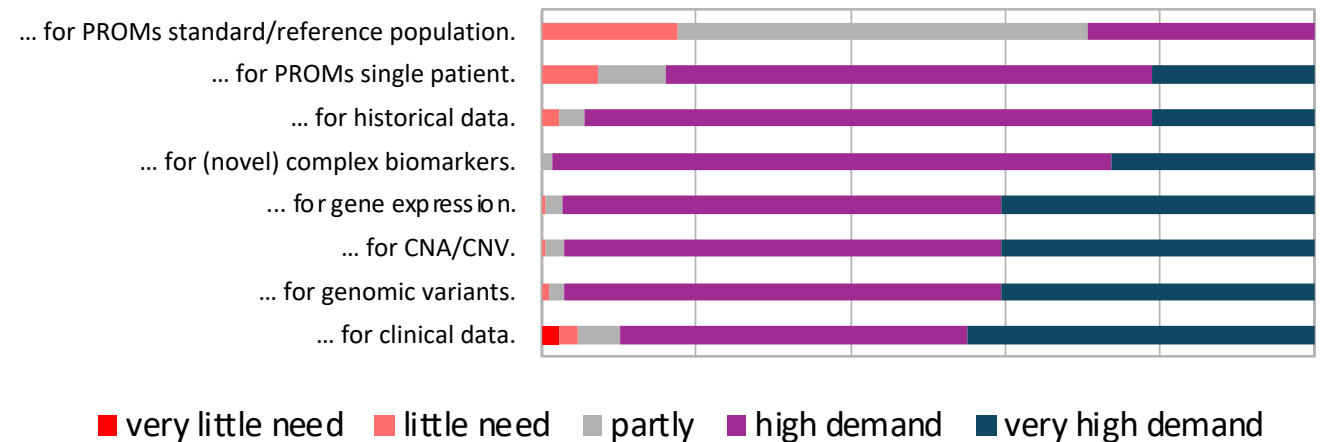
Literatur Review and Anforderungserhebung

Anforderungserhebung Ergebnisse – zusätzliche Visualisierungs-Funktionen



- Nutzer sehen einen hohen Bedarf an neuartigen Visualisierungsmethoden für fast alle Datentypen im MTB Kontext
- PROMs haben bisher eine untergeordnete Rolle in der Vorbereitung von MTBs gespielt, was die Diskrepanz zu den anderen Datentypen erklären könnte

Requirement for novel visualization methods along different data types:





Aktuelle Entwicklungen

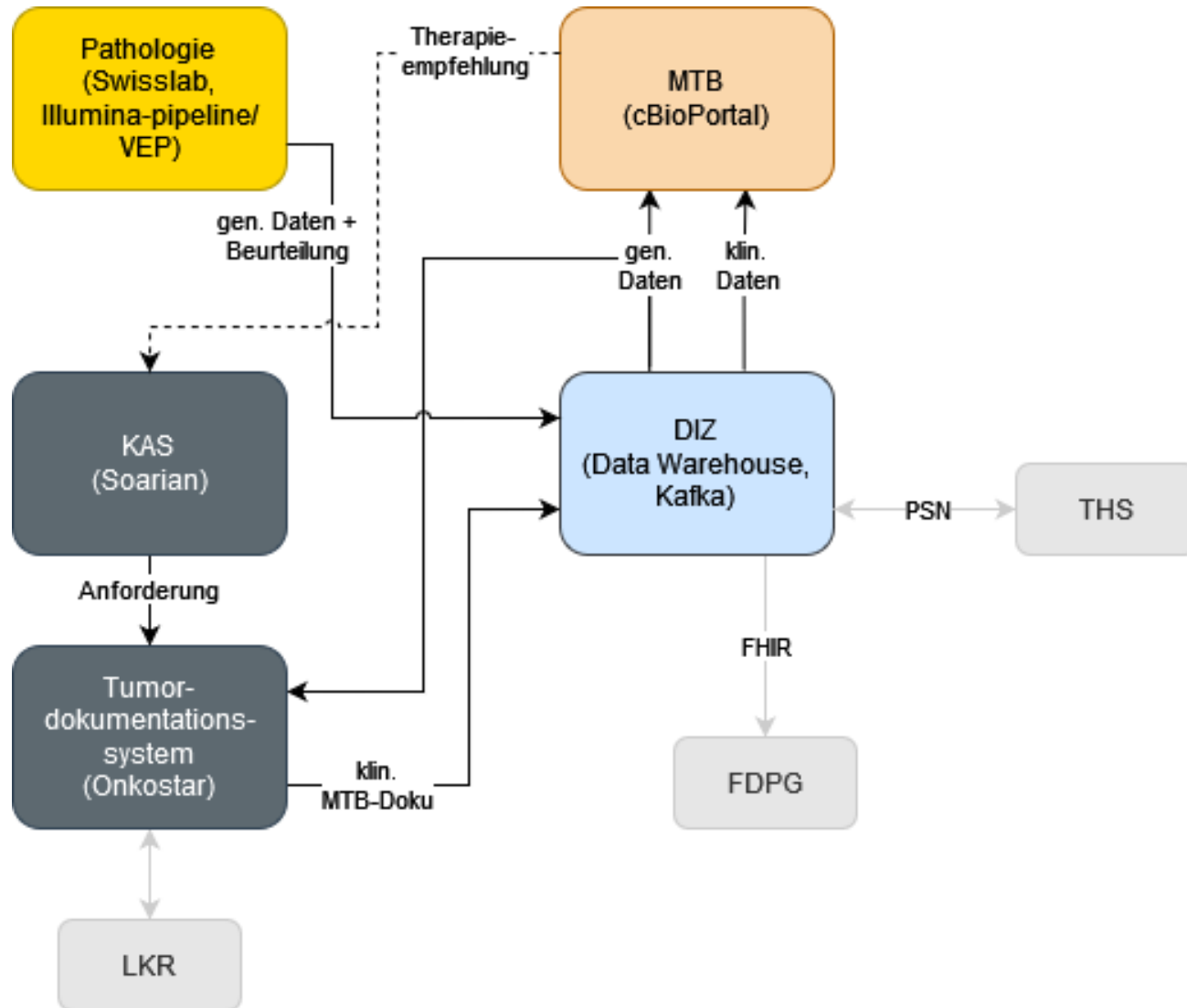
- Iterative Verbesserung der Nutzbarkeit für die Vorbereitung und Durchführung molekularer Tumorboards
 - Timeline
 - Dokumentationsfunktion
- Präsentationsfunktion
 - Aktuell laufende Masterarbeit
- Zukünftig: Integration neuer Visualisierungsfunktionen im Rahmen von PM4Onco
 - AP3 PROMs
 - AP5 Patientenähnlichkeit
 - ...

Einbindung in die IT-Gesamtumgebung des Universitätsklinikums Erlangen





Einbindung in die IT-Landschaft - Überblick



Pathologie

Laborsystem: Swisslab

Panel: TSO-500

Zentrale IT

KAS: Soarian

Tumordokumentation: Onkostar

MTB

cBioPortal

PowerPoint

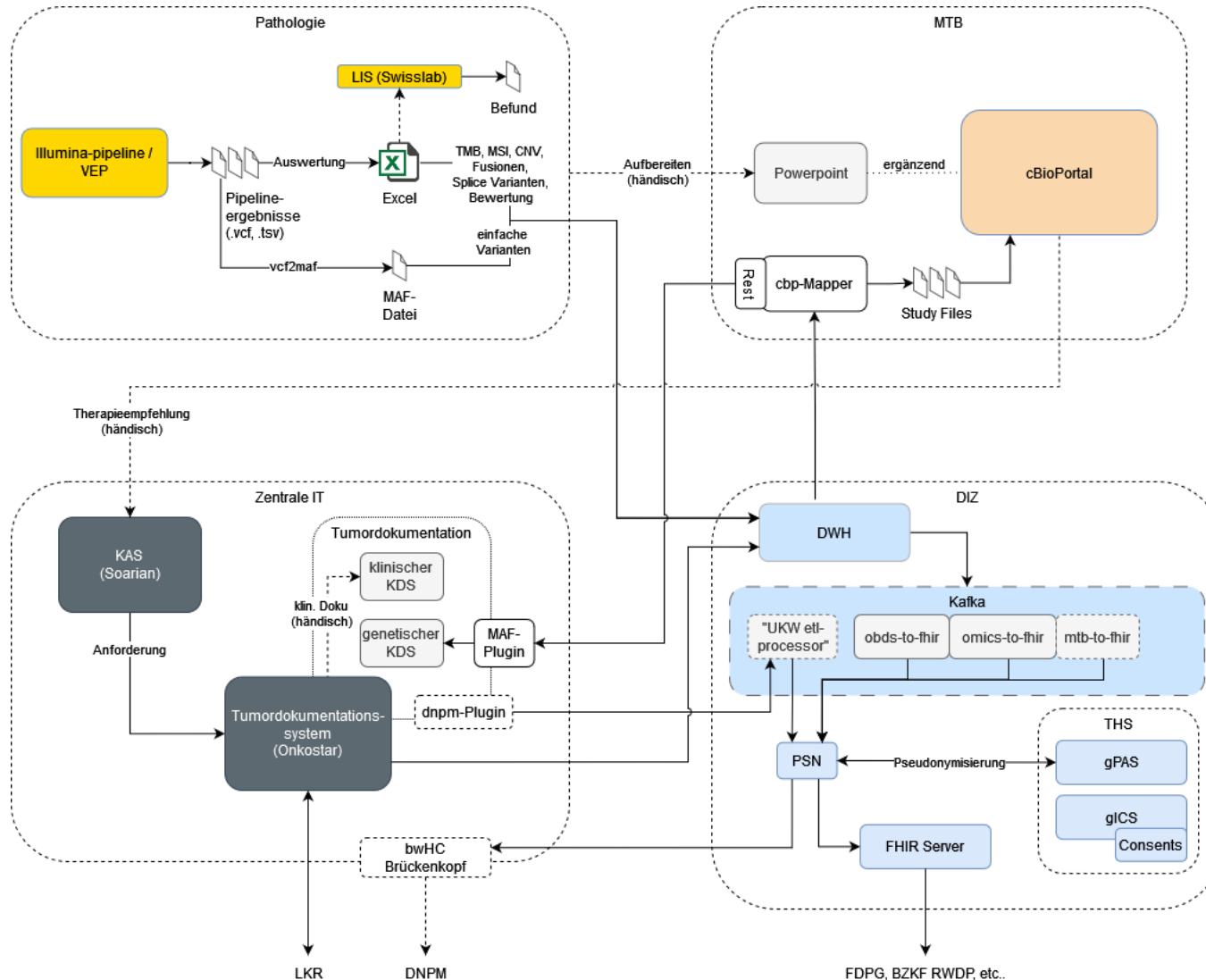
DIZ

Data Warehouse

Kafka (ETL)



Einbindung in die IT-Landschaft - Detailansicht



Pathologie

Laborsystem: Swisslab

Panel: TSO-500

Zentrale IT

KAS: Soarian

Tumordokumentation: Onkostar

MTB

cBioPortal

PowerPoint

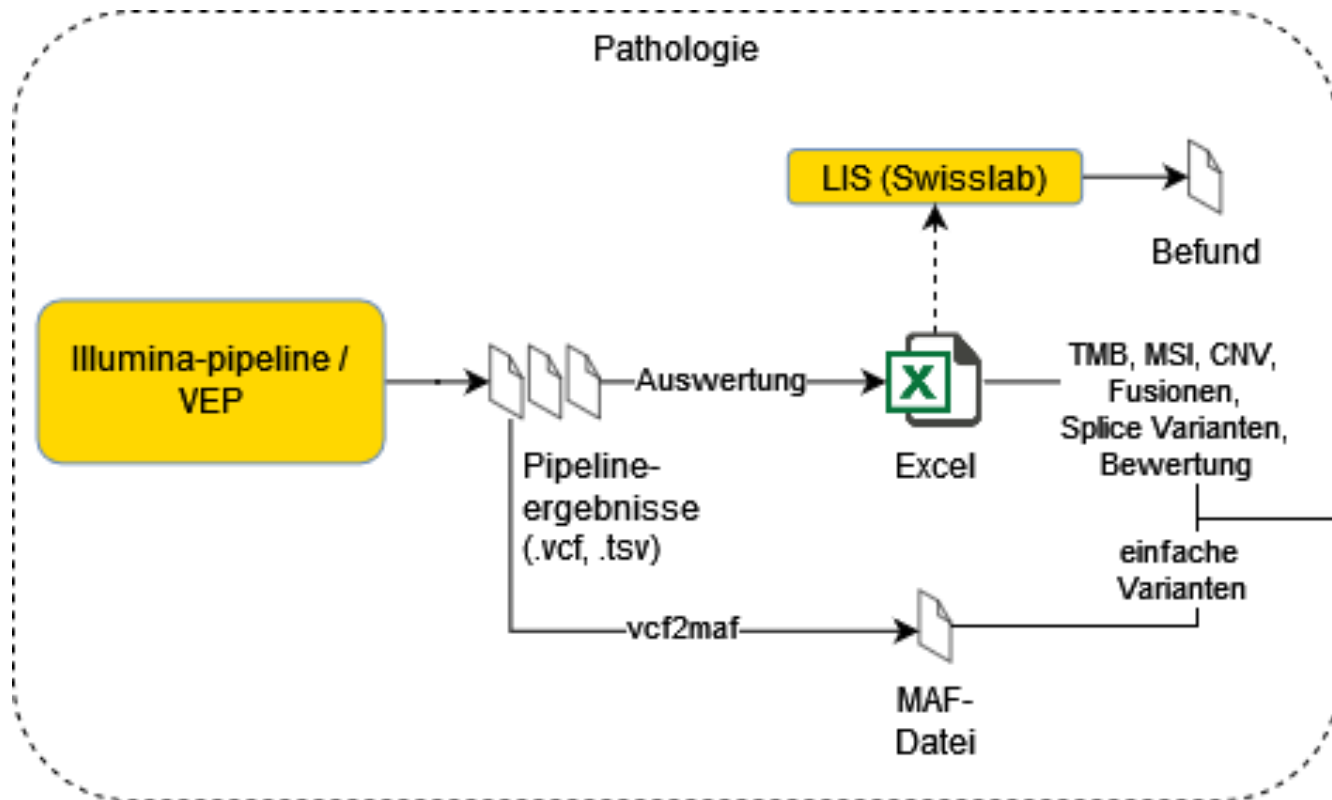
DIZ

Data Warehouse

Kafka (ETL)



Einbindung in die IT-Landschaft - Detailansicht Pathologie



Pipeline Ergebnisse

sind sehr umfassend; vor-annotiert, jedoch nicht bewertet

- Auswertung & Einschränkung auf relevante Mutationen durch Pathologie in „**Auswertungs-Excel**“
- Hinzufügen der Pathogenitätseinschätzung

cBioPortal

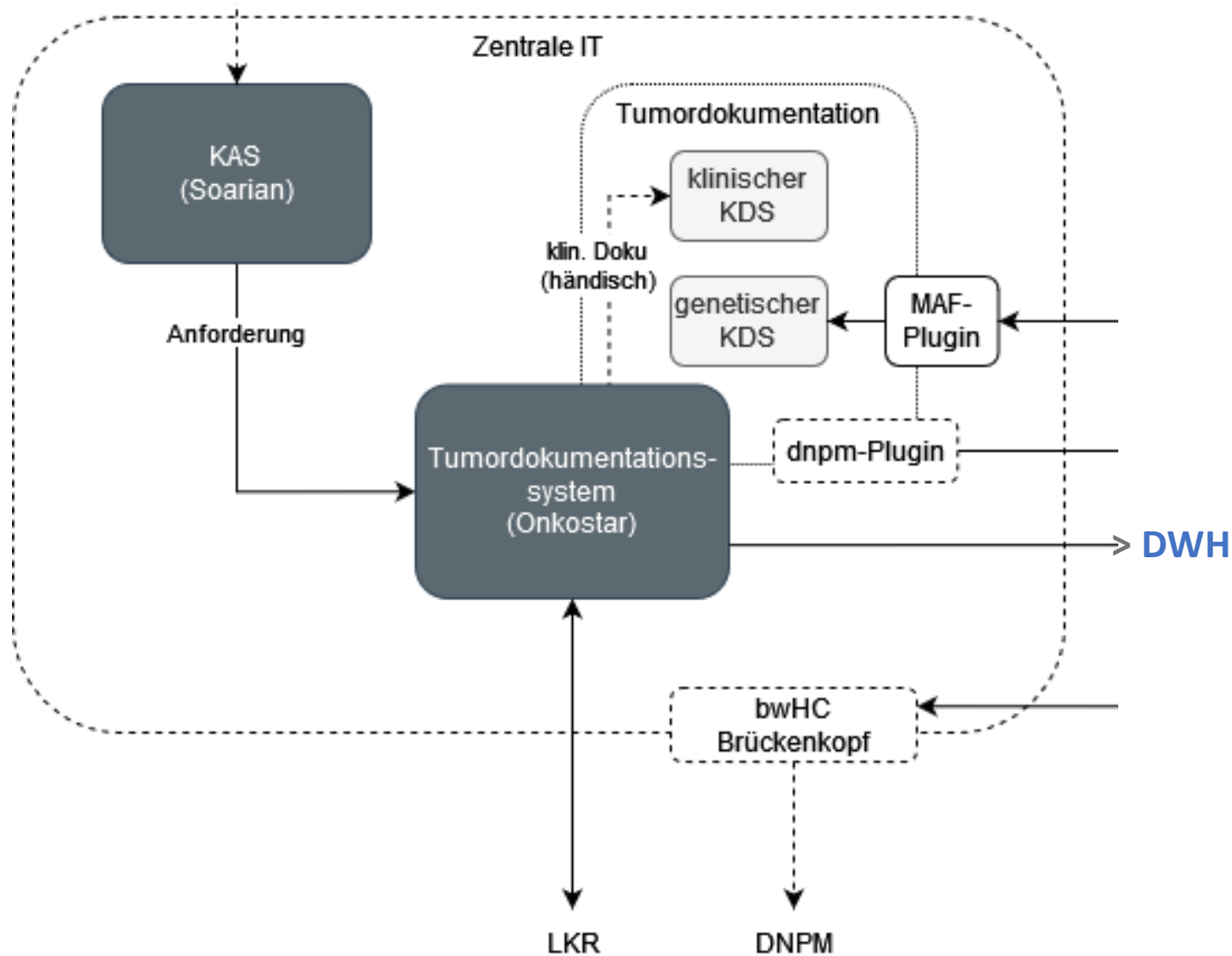
benötigt .maf-Datei

- aus vcf generiert
- mehr Informationen als Excel

→ Ausleitung ins Data Warehouse



Einbindung in die IT-Landschaft - Detailansicht Onkostar



Onkostar

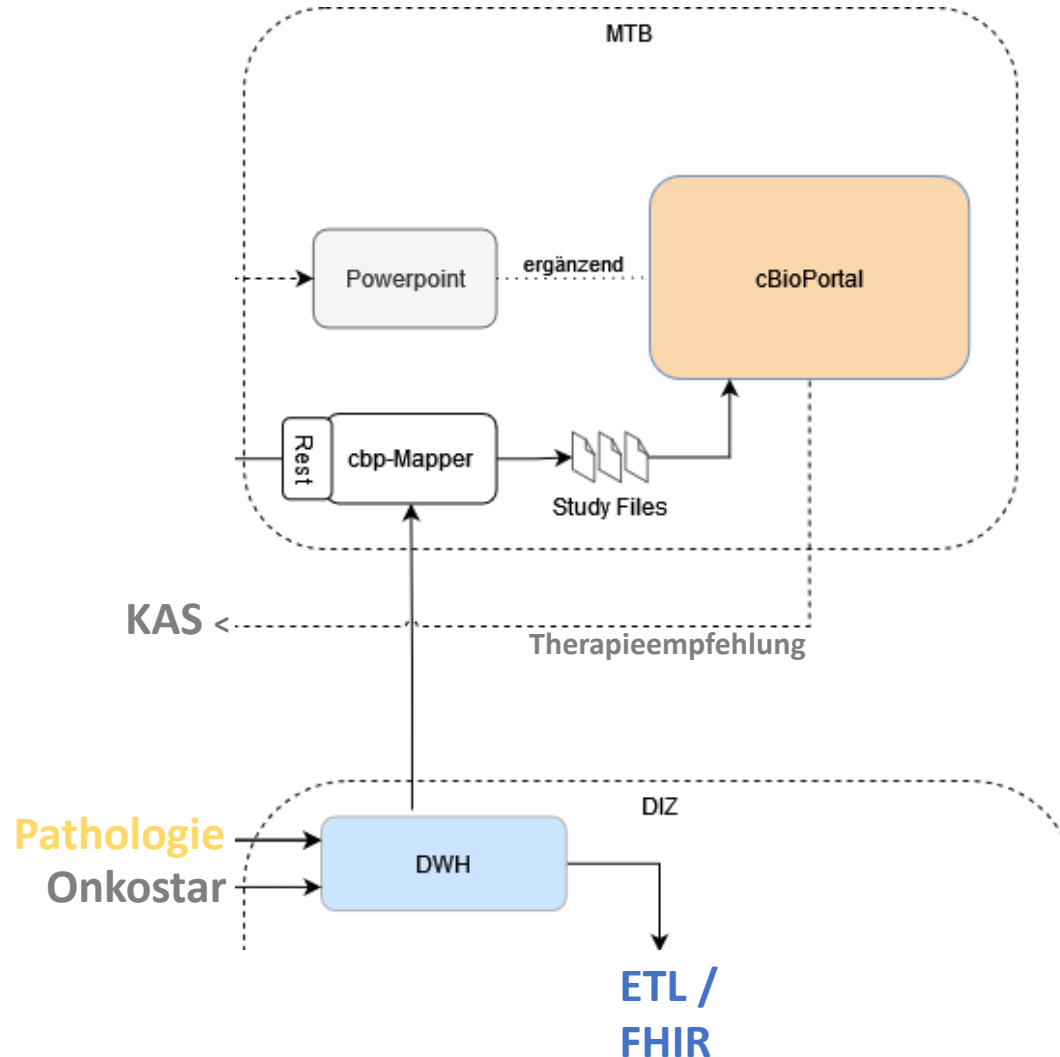
- Dokumentation der klinischen Daten (Diagnosen, Verlaufsdaten, etc...) via DNPM-Formulare
- relevante klinische Informationen fürs MTB werden über DB-View bereitgestellt

→ Ausleitung ins Data Warehouse

- genetischer KDS wird über REST-API mit Daten aus Pathologie ergänzt



Einbindung in die IT-Landschaft - Detailansicht cBioPortal



Molekulares Tumorboard

- nutzt immer noch primär PowerPoint
- cBioPortal ergänzend (auch in Vor-/ Nachbereitung der Fälle)

Befüllung cBioPortal

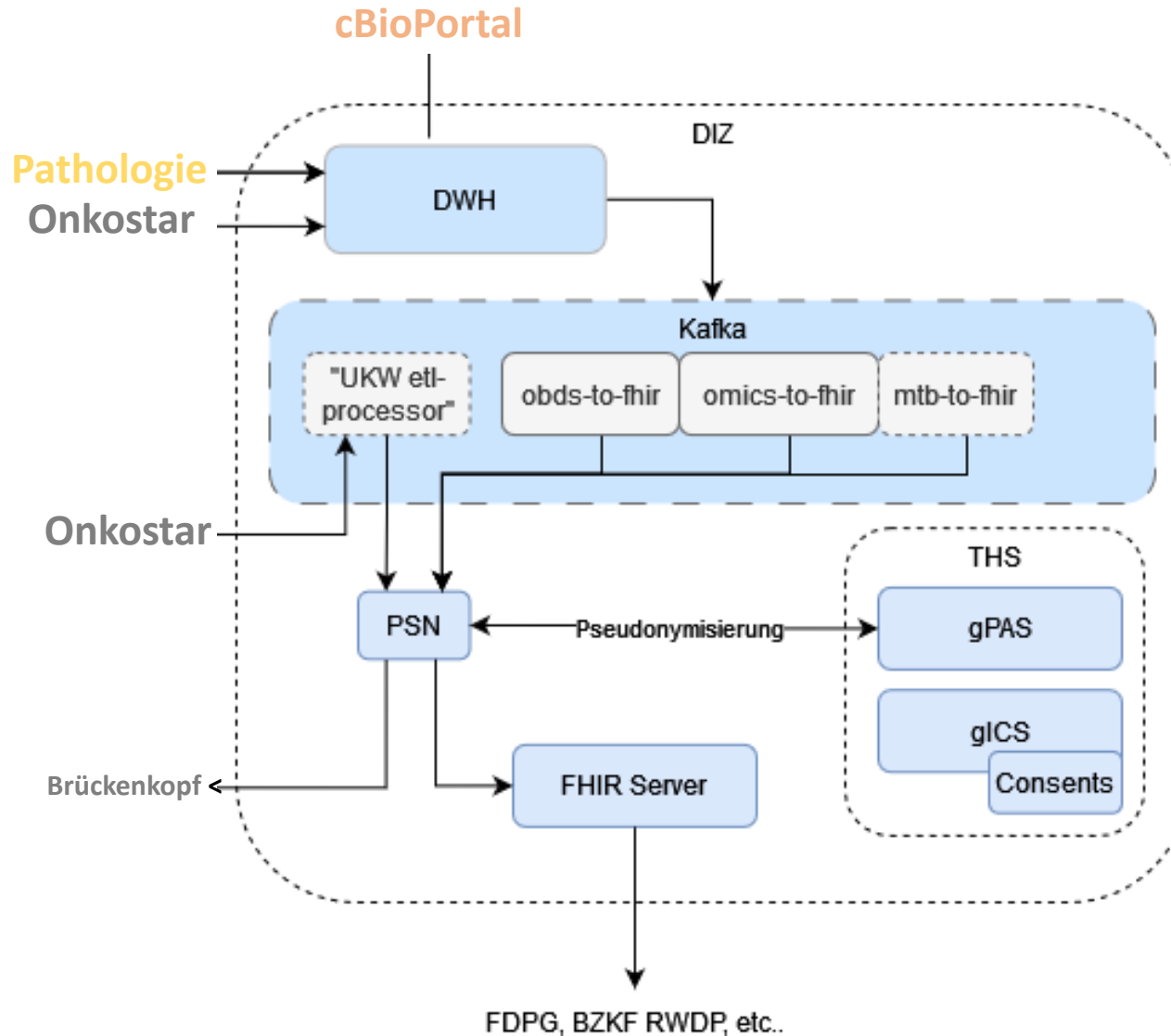
- über „cbpMapper“ (Eigenentwicklung)
- erzeugt Study Files (txt-Dateien) für den Import nach cBioPortal

Therapieempfehlung

- bisher noch nicht direkt in cBioPortal erfasst



Einbindung in die IT-Landschaft - Detailansicht DIZ



Ausleitung in FHIR

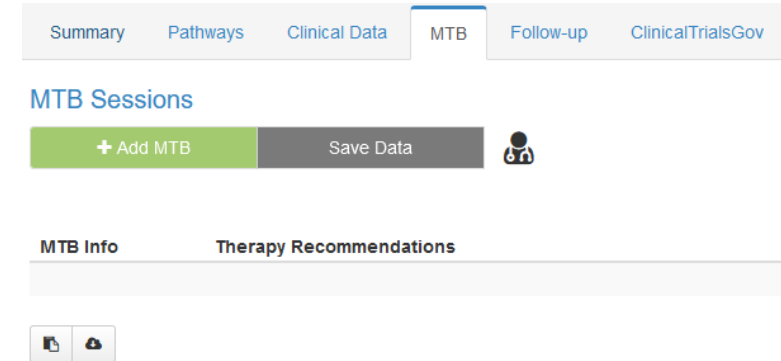
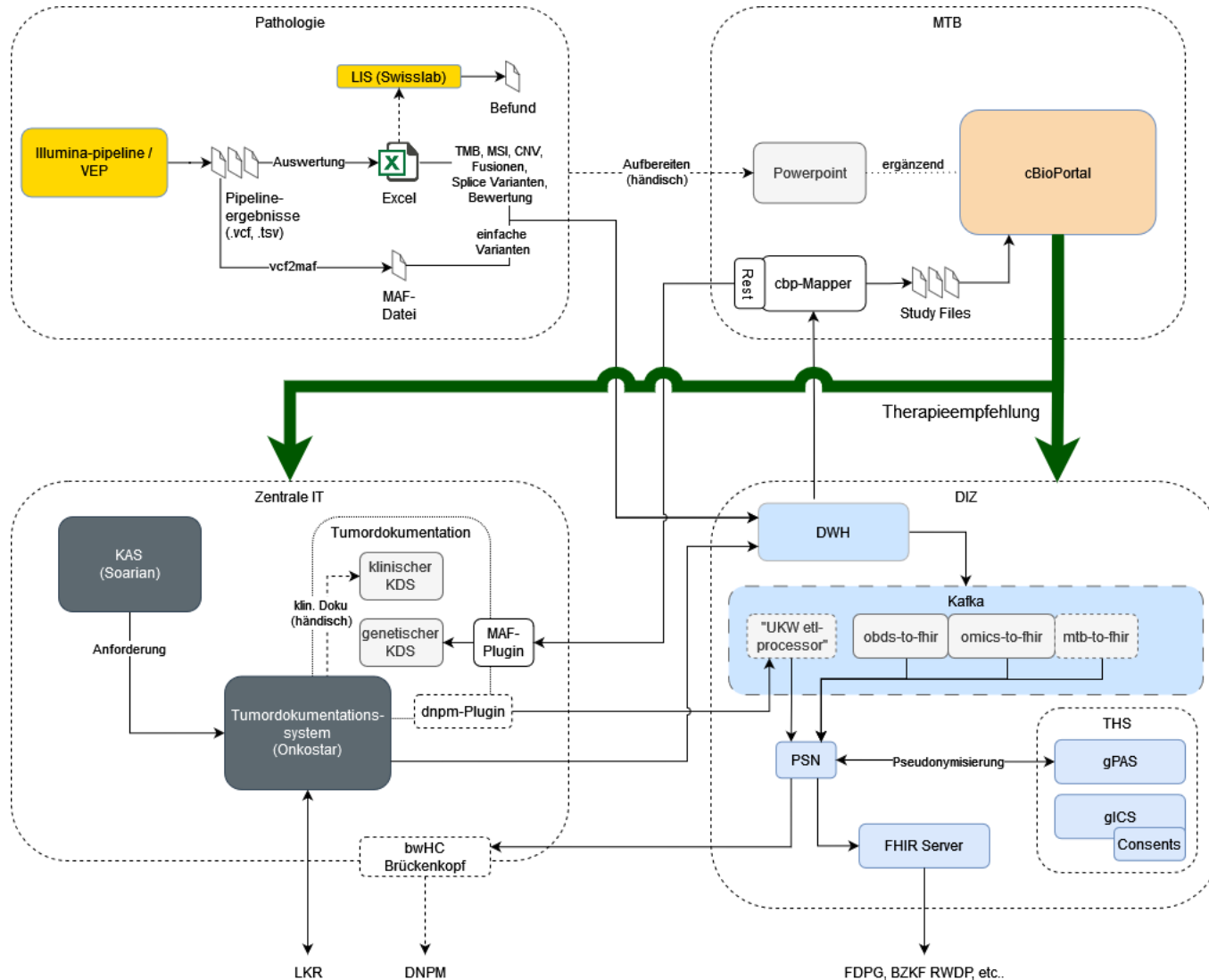
- Modul Onkologie
- Modul MolGen Befundbericht

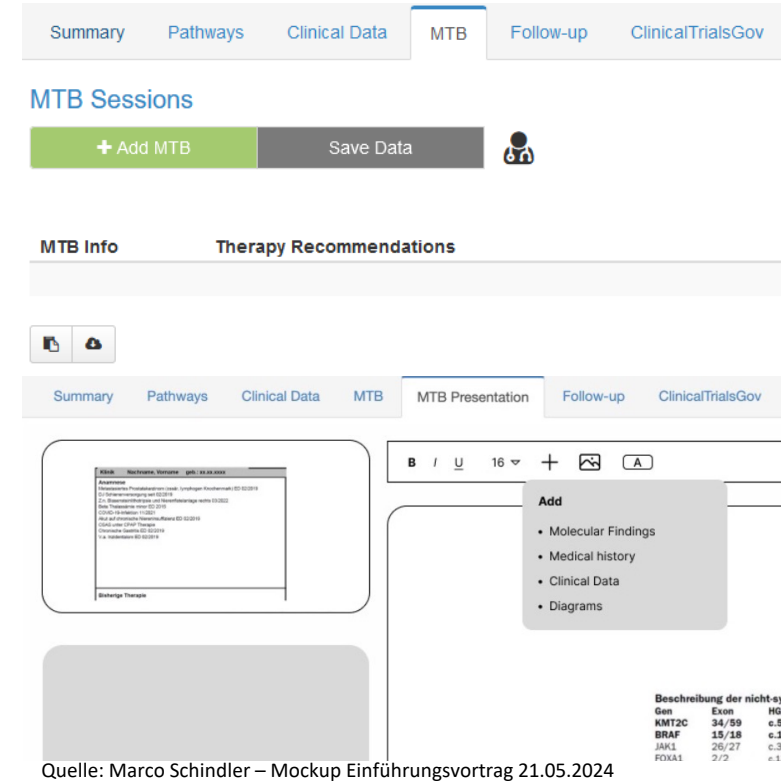
zukünftig auch:

- Modul molekulares Tumorboard
- (Pathologiebefund)
- Ausleitung über Brückenköpfe für andere Projekte wie z.B. DNPM



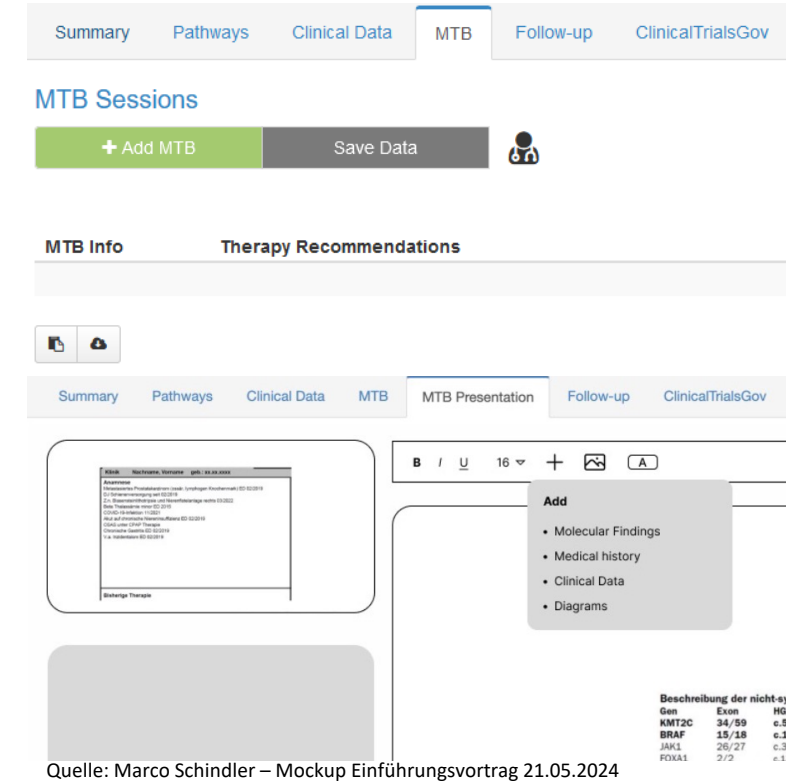
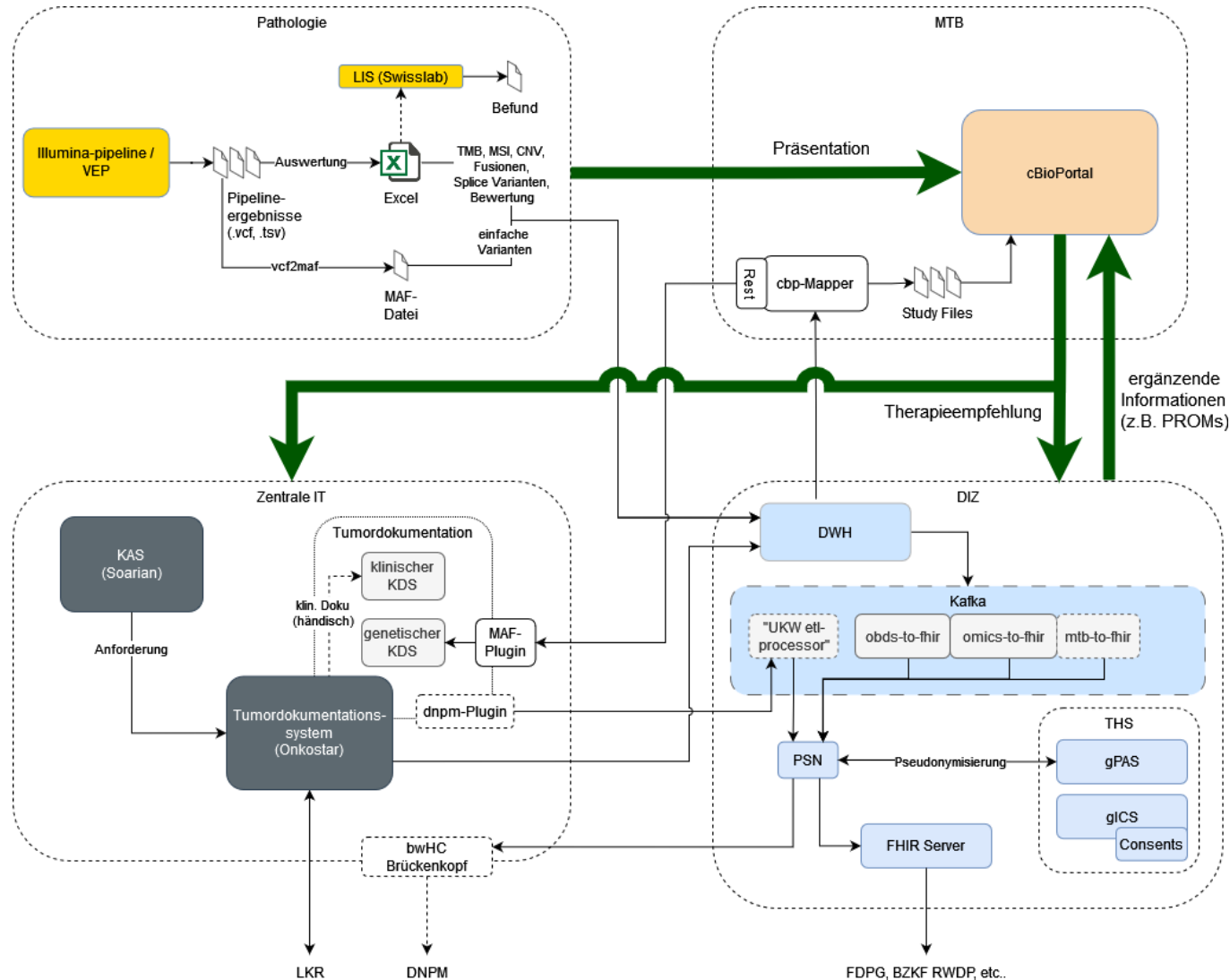
Einbindung in die IT-Landschaft - Erweiterungen







Einbindung in die IT-Landschaft - Erweiterungen



Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit!



@miracum_de



@DIFUTUREde



**MIRACUM
DIFUTURE**

Medizininformatik für Forschung und Versorgung

GEFÖRDERT VOM



Bundesministerium
für Bildung
und Forschung