

Deutsche Version (siehe Unten)
Version française (ci-dessous)

Lay Summary

Project title	SwissGenVar – A platform for clinical grade interpretation of genetic variants to foster personalized health care in Switzerland
Main applicant	Anita Rauch, Zürich
Consortium	Sven Cichon, Basel; André Schaller, Bern; Marc Abramowicz, Geneva; Andrea Superti-Furga, Lausanne; Wolfgang Berger, Zürich
Short Summary	This infrastructure developing project is a nation-wide academic effort to improve genetic variant interpretation, facilitate knowledge-sharing and promote personalized health research by building a platform for routine exchange between diagnostic genetic laboratories and specialist databases.
Background	Assessment of individual genetic risk factors and classification of molecular disease based on genetic contributions are hallmarks of personalized medicine. Large-scale germline genetic testing is technically feasible today but is hampered by the difficulties in variant interpretation, which is crucial because of serious consequences of wrong diagnosis not only for the patient but also for stratification of research findings. Thus the combination of diagnostic-grade genetic variants and high-quality clinical data available from routine genetic testing in Switzerland is an invaluable and untapped resource to facilitate medical interpretation of the variants and to promote personalized health research including germline genetic data.
Goal	This project therefore aims to develop and deploy an IT-infrastructure and application working as a knowledge-sharing platform to provide standardized interpretation clues and expert discussions on individual variants and to facilitate consented high-quality data sharing for personalized health research.
Significance	This platform will be a necessary first step to scale-up clinical-grade genetic testing in Switzerland and will foster personalized health research involving genetic risk stratification and disease classifications.

Deutsch

Projekttitel	SwissGenVar – Eine Plattform zur Verbesserung der klinischen Interpretation genetischer Varianten und Stärkung der personalisierten Gesundheitsversorgung in der Schweiz.
Hauptgesuchssteller	Anita Rauch, Zürich
Consortium	Sven Cichon, Basel; André Schaller, Bern; Marc Abramowicz, Geneva; Andrea Superti-Furga, Lausanne; Wolfgang Berger, Zürich

Kurzzusammenfassung	Dieses Infrastrukturentwicklungsprojekt ist ein landesweites akademisches Projekt zur Verbesserung der Interpretation genetischer Varianten, zur Erleichterung des Wissensaustauschs und zur Förderung der personalisierten Gesundheitsforschung, indem eine Plattform für den routinemässigen Austausch zwischen diagnostischen genetischen Laboratorien und Fachdatenbanken geschaffen wird.
Hintergrund	Die Bewertung der individuellen genetischen Risikofaktoren und die molekulare Klassifizierung von Krankheiten anhand genetischer Merkmale sind Eckpfeiler der personalisierten Medizin. Umfangreiche konstitutionelle genetische Tests sind heute technisch machbar, jedoch stellt die Interpretation der zahlreichen genetischen Varianten eines Individuums eine grosse Herausforderung dar. Eine Fehlinterpretation hätte jedoch schwerwiegende Folgen nicht nur hinsichtlich einer falschen Diagnose für den einzelnen Patienten, sondern auch für die Stratifizierung von Forschungsergebnissen. Daher ist die Kombination aus diagnostischen Genvarianten und qualitativ hochwertigen klinischen Daten, die aus Routine-Genests in der Schweiz verfügbar sind, eine unschätzbare und ungenutzte Ressource, um die medizinische Interpretation der Varianten zu erleichtern und die personalisierte Gesundheitsforschung unter Berücksichtigung von konstitutionellen genetischen Faktoren zu fördern.
Das Ziel	Ziel dieses Projekts ist es daher, eine IT-Infrastruktur und -Anwendung zu entwickeln und einzusetzen, die als Plattform für den Wissensaustausch fungiert, um standardisierte Interpretationsprozesse und Expertengespräche zu einzelnen Varianten sowie den qualifizierten Datenaustausch für die personalisierte Gesundheitsforschung zu ermöglichen.
Bedeutung	Diese Plattform ist ein notwendiger erster Schritt, um diagnostische Genests effizienter und breiter verfügbar zu machen und damit die personalisierte Gesundheitsforschung unter Einbezug von genetischen Risikofaktoren und Krankheitsklassifizierung zu fördern.

Français

Titre du projet	SwissGenVar - Une plateforme pour améliorer l'interprétation clinique des variantes génétiques en vue d'encourager les soins de santé personnalisés en Suisse
Requérant principal	Anita Rauch, Zürich
Consortium	Sven Cichon, Basel; André Schaller, Bern; Marc Abramowicz, Geneva; Andrea Superti-Furga, Lausanne; Wolfgang Berger, Zürich
Résumé	Ce projet de développement d'infrastructures est un effort universitaire national visant à la création d'une plate-forme d'échange de routine entre les laboratoires de diagnostic génétique en Suisse et les bases de données clinico-génétiques. Le but est d'améliorer l'interprétation des variantes génétiques, de faciliter le partage des connaissances et ainsi de promouvoir le progrès de la santé personnalisée.

Context	La médecine personnalisée se base sur la classification des maladies sur la base des contributions génétiques et sur l'évaluation des facteurs de risque génétiques individuels. Aujourd'hui, nous pouvons réaliser des tests génétiques constitutionnels à grande échelle, mais l'interprétation des variantes retrouvées est encore difficile. Pourtant, l'interprétation précise est cruciale pour éviter des graves conséquences d'un diagnostic erroné pour l'individu et également pour la stratification des résultats de la recherche. La combinaison entre les variantes génétiques issues de tests génétiques en Suisse et les données cliniques de haute qualité en Suisse constitue une ressource précieuse et inexploitée pour faciliter l'interprétation médicale des variantes et pour promouvoir le progrès en santé personnalisée.
But	Ce projet vise donc à développer et à déployer une infrastructure et une application informatiques fonctionnant comme une plateforme de partage de connaissances fournissant des indices d'interprétation standardisés et des discussions entre experts sur des variantes individuelles et facilitant le partage de données de haute qualité avec consentement pour une recherche en santé personnalisée.
Importance	Cette plate-forme constituera une première étape nécessaire pour permettre le développement de tests génétiques de qualité clinique en Suisse et encouragera la recherche en santé personnalisée impliquant une stratification du risque génétique et des classifications de maladies.