

Forschungsstudie

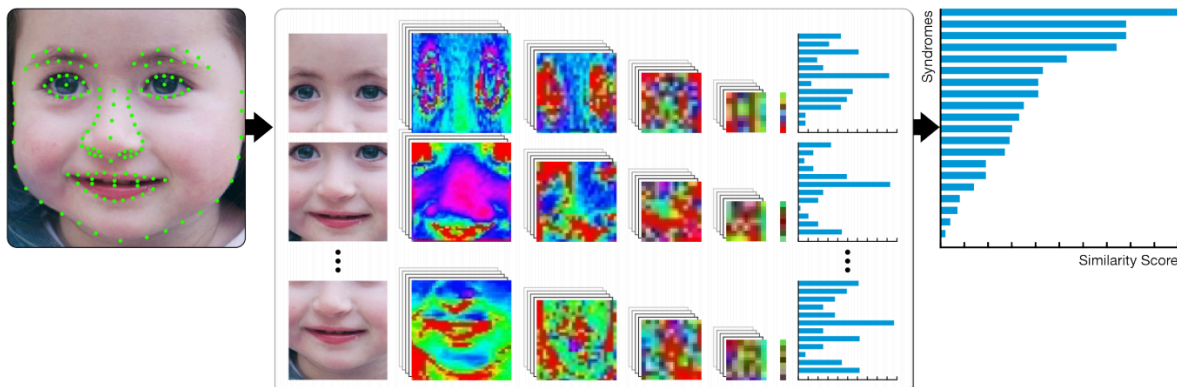
Computergestützte Bildanalyse in der Diagnostik von genetischen Erkrankungen

Informationsschrift für Kinder und Jugendliche

Lieber Patient, liebe Patientin

Du stellst Dich in der Sprechstunde vor, weil Du möglicherweise eine genetische Erkrankung hast. Um Dir helfen zu können ist es wichtig herauszufinden, um welche Erkrankung es sich handelt. Die Suche danach bezeichnet man auch als **Diagnostik**. Die Ärzte werden deshalb Gene untersuchen und zur Interpretation der Daten auch alle Deine Besonderheiten berücksichtigen. Da eine Veränderung in einem Gen nicht nur zu klinisch relevanten Symptomen führt, sondern sich auch auf die Gesichtszüge auswirken kann, ist ein gründlicher Blick darauf entscheidend.

Die Augen, Mund und Nase und viele weitere Merkmale in Deinem Gesicht können wir besonders genau vermessen, wenn uns ein Computer dabei hilft. Wir nennen dieses Vorgehen **computergestützte Bildanalyse**. Auf der folgenden Abbildung ist dargestellt, wie schrittweise Punkte im Gesicht identifiziert werden und dann die Abstände dazwischen berechnet werden.



Die Software Face2Gene hilft uns dabei Deine Gesichtszüge mit denen von anderen Kindern/Jugendlichen zu vergleichen, bei denen man die Erkrankung bereits kennt. Die Ähnlichkeit zu unterschiedlichen Erkrankungen wird berechnet und man erhält eine Reihe von abgeleiteten Werten. Man spricht bei diesen Verfahren auch von künstlicher Intelligenz. Nicht nur der Arzt sondern auch der Computer wirft einen Blick auf ein Foto von Dir und sagt, an welche Erkrankungen man denken muss.

Auf der nächsten Abbildung siehst Du, wie die Ergebnisse dem Arzt angezeigt werden. Die Bildanalyse hat in diesem Beispiel die höchste Übereinstimmung mit einem Krankheitsbild ergeben, das Sotos Syndrom genannt wird.

Tatsächlich wird computergestützte Bildanalyse bereits vielfach in der Diagnostik eingesetzt und manche Ärzte verwenden die Information daraus entweder, um bestimmte Untersuchungen zu veranlassen oder bestimmte Tests auszuwerten. Mit den Ergebnissen dieser Analysen kann auch untersucht werden, wie gut die computergestützte Bildanalyse funktioniert und das ist genau das Ziel unseres Forschungsvorhabens.

Net Promotor Score (NPS) = 68

FDNA

Für unsere Studie benötigen wir von Dir keine Information darüber, wie Du heisst und wo Du wohnst, sondern nur Merkmale wie z.B. „weiter Augenabstand“ und die abgeleiteten Werte, die sich aus der Bildanalyse ergeben. Aus dem Labor werden uns auch die Ergebnisse der Untersuchung Deiner DNA mitgeteilt. Alle Daten, die an uns übermittelt werden, sind mit einer zufälligen Zahl kodiert und nicht mit Deinem Namen. Dieses Vorgehen wird Pseudonymisierung genannt und Du wirst dadurch als private Person geschützt.

Die Ergebnisse der Studie wollen wir mit anderen Wissenschaftlern teilen ohne dass ein Rückschluss auf Deine Person möglich ist.

Deine Entscheidung, ob Du bei der Forschungsstudie teilnehmen willst, ist frei. Du kannst Dich dafür oder dagegen entscheiden.

Wenn Du weitere Fragen zu unserer Forschungsstudie hast, dann kannst Du Dich gerne per Telefon, email oder Post an uns wenden:

Prof. Dr. Peter Krawitz
 Direktor des Instituts für
 Genomische Statistik und Bioinformatik
 Universitätsklinikum Bonn
 Sigmund-Freud-Straße 25
 D-53127 Bonn

Tel: +49 (0) 228 287 14799
 pkrawitz@uni-bonn.de