



Institut für Humangenetik

Institutsdirektor
Prof. Dr. med. C. Hübner
E-Mail:

Christian.Huebner@med.uni-jena.de

Ansprechpartner
Molekulare Zytogenetik

PD Dr. rer. nat./med. habil./h.c.(YSU) T. Liehr
Invited Professor of the Yerevan State University, Armenia

Tel.: 03641 9-35533

Fax: 03641 9-35582

Labor: 03641 9-35538

E-Mail:

Thomas.Liehr@med.uni-jena.de

Jena, 04.09.2015

Besuchsadresse:
Kollegiengasse 10
07743 Jena

Postadresse:
Postfach
07740 Jena

Der Laborbereich ist
akkreditiert nach DIN EN
ISO 15189.

Genetische Beratung
Fr. OÄ Dr. med. I. Schreyer
Hr. Prof. Dr. med. C. Hübner
Tel.: 03641 9-34924
Fax: 03641 9-34925

**Molekulargenetische
Diagnostik**
Hr. OA PD Dr. med. I. Kurth
Fr. Dr. K. Mrasek
Tel.: 03641 9-34877
Fax: 03641 9-35580
Labor: 03641 9-35542

Zytogenetik
Fr. Dr. A. Weise
Tel.: 03641 9-35530
Fax: 03641 9-35582
Labor: 03641 9-35586

Molekulare Zytogenetik
Hr. PD Dr. T. Liehr
Tel.: 03641 9-35533
Fax: 03641 9-35582
Labor: 03641 9-35538

Tumorgenetik
Fr. Dr. A. Glaser
Tel.: 03641 9-35534
Fax: 03641 9-35518
Labor: 03641 9-35512

Funktionelle Genetik I
Hr. Prof. Dr. med. C. Hübner
Hr. OA PD Dr. med. I. Kurth
Tel.: 03641 9-34877
Fax: 03641 9-35518
Labor: 03641 9-35511

Funktionelle Genetik II
Fr. Dr. G. Zimmer
Tel.: 03641 9-35505
Labor: 03641 9-35537

Molekulargenetik
Hr. Prof. Dr. A. Baniahmad
Tel.: 03641 9-35524
Fax: 03641 9-34706

Anthropologie
Fr. PD Dr. K. Kromeyer-
Hauschild
Tel.: 03641 9-34617
Fax: 03641 9-34618

**FDNA Projekt – Bitte um Unterstützung für ein Projekt mit dem Ziel
Patienten mit kleinen überzähligen Markerchromosomen (engl. small
supernumerary marker chromosomes = sSMC) früher und einfacher zu
erkennen**

Liebe Eltern bzw. sSMC-Träger,

Wir unterstützen ein Projekt das sich mit einer neuen Möglichkeit der frühzeitigen und vereinfachten Erkennung von sSMC Patienten beschäftigt und auf einer Zusammenarbeit mit einem Unternehmen namens FDNA (Facial dysmorphology novel analysis = Gesichts Dismorphologieerkennung mittels neuartige Analysetools) beruht. Wie Sie vielleicht wissen, sind viele genetische Erkrankungen mit der schrittweisen Entwicklung und Veränderung markanter bzw. typischer Gesichtszüge bei den betroffenen Patienten verbunden. FDNA hat eine spezialisierte Software entwickelt, die Gesichtsbild-Analysen basierend auf Portraitaufnahmen ermöglicht; diese soll verwendet werden um Gesichts(dys)morphologien zu identifizieren, die mit seltenen Erkrankungen assoziiert sind. Die von FDNA entwickelte Software wandelt Gesichtsbilder in einen mathematischen Algorithmus um, der einzelnen Gesichtsmarkmale und die räumliche Beziehung der Gesichtszüge zueinander erfasst; zum Beispiel wird beschrieben: Breite der Nasenbrücke, Dicke der Lippen, Abstand zwischen Nase und den Augenrändern oder der Abstand von



Nasenspitze zu Mundwinkeln. FDNA sammeln Daten von Patientenbildern von mit vielen unterschiedlichen genetischen Erkrankungen und ihre Software wurde entwickelt, um Patienten mit seltenen Erkrankungen erfolgreich voneinander zu unterscheiden und eindeutig zu identifizieren. FDNA behält keine einzelnen Kinder- oder Patientenbilder; die Fotos werden gescannt und die einzige Information die letztlich gespeichert und auf die in der Datenanalyse zurückgegriffen wird ist eine numerische Information, so dass alle Daten automatisch und verlässlich anonymisiert sind.

Die FDNA Software ist zurzeit leider nicht in der Lage, Patienten mit sSMC von normalen Patienten und/oder sSMC-Patienten untereinander zu unterscheiden. Daher ist das Ziel dieses Projektes zu testen ob sie die Software dahingehend weiterentwickelt werden kann, um in der Lage zu sein, zwischen Patienten mit verschiedenen Arten von sSMC zu unterscheiden und auch eindeutig zuzuordnen, z.B. Patienten mit Cat-Eye-Syndrom, i(18p) -Syndrom, Pallister-Killian-Syndrom, i(15q)-Syndrom und Emanuel-Syndrom. Hierfür sollen Daten so vieler Gesichtsbilder / Portraitfotos wie möglich gesammelt werden von Kindern verschiedener Altersstufen mit verschiedenen Arten von sSMC.

Wir laden Sie daher ein, an diesem Projekt teilzunehmen; bitte laden Sie Fotos von Kindern mit sSMC in diese sicheres Portal ein unter <https://community.fdna.com/sSMC>
Zugangscode: sSMC115

Alternativ können Sie die Fotos auch zu mir schicken, Thomas.Liehr@med.uni-jena.de und ich werde Sie für Sie hochladen – das Portal ist nämlich in Englisch.

Serielle Fotografien des gleichen Kindes / sSMC-Trägers zu verschiedenen Altersstufen sind besonders nützlich um Änderungen die mit dem Alterungsprozess verbunden sind zu erfassen; also stellen Sie wenn möglich z.B. alte Schulfotos zu versch. Altersstufen zur Verfügung.

Wir danken Ihnen für die Zeit die Sie sich nehmen um über dieses Projekt zu lesen. Es besteht natürlich keinerlei Verpflichtung für Sie, sich an diesem Projekt zu beteiligen, wenn Sie nicht wollen.

Mit freundlichen Grüßen

PD Dr. med. nat.
med. habil. Thomas Liehr
Universitätsklinikum Jena
Institut für Humangenetik
D 07745 Jena
Kontaktadresse: Kollegienstr. 10
Tel.: 03641 - 93 55 33

Patienten Einverständniserklärung

Hiermit stimme ich _____ zu, dass die hier bereit gestellten digitalisierten Fotografien, Informationen zur Klinik, Familie und Entwicklung von _____ [Name Patient] aufgezeichnet, verarbeitet und gespeichert werden, und unter Verwendung einer automatischen Dymorphologie-Analyse-Software nur dem unten genannten Wissenschaftler direkt zugänglich gemacht wird.

Face2Gene ist ein genetisches Such- und Referenzwerkzeug, das technisch ermöglicht wird durch die sog. ‚Facial Dymorphologie Novel Analysis‘ Technologie. Face2Gene erleichtert die Erkennung von Gesichtsfehlbildungen und erkennbarer Muster menschlicher Fehlbildungen; Face2Gene wird eingesetzt mit dem Ziel bekannte Syndrome, basierend auf umfassenden und aktuellen genetischen Referenzen zu vergleichen und zu identifizieren.

Face2Gene ist voll HIPAA (= The Health Insurance Portability and Accountability Act) konform, und alle Patientendaten die hochgeladen werden sind nur für den unten genannten Wissenschaftler zugänglich und mit Ihnen zu korrelieren.

Sie können daneben auch einer der folgenden Optionen zustimmen:

- Informationen können auch mit ausgewählten Ärzten/ Wissenschaftlern geteilt werden, die explizit vom unten genannten Wissenschaftler für klinische Konsultationszwecke autorisiert wurden.
- Informationen können auch mit einer Gruppe von Fachärzten/ Wissenschaftlern zu Informations- und pädagogische Zwecke, sowie für weiterführende professionelle Bearbeitung geteilt werden.
- Informationen können auch mit allen Mitgliedern des Face2Gene Arzt Netzwerk sowie Dritten zu Informations- und pädagogische Zwecke, sowie für weiterführende professionelle Bearbeitung und die medizinische Forschung (einschließlich wissenschaftlicher Publikationen) genutzt werden.

Weitere, oben nicht autorisierte Daten werden weder geteilt noch veröffentlicht. Sie haben auch jederzeit das Recht, keine weitere Nutzung der bereitgestellten Daten durch Kontaktieren der folgenden Person zu beantragen:

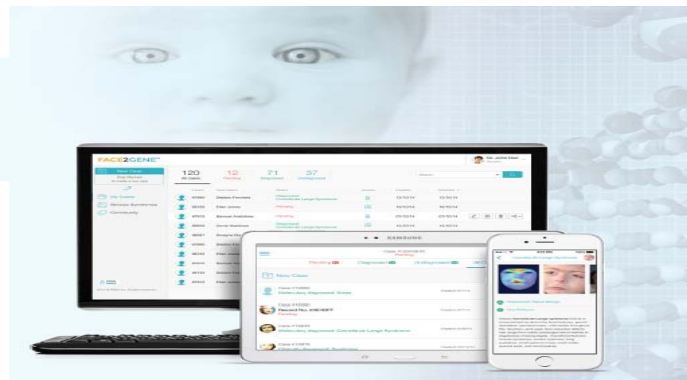
PD Dr. Thomas Liehr, Institut für Humangenetik, Kollegiengasse 10, 07743 Jena;
Thomas.Liehr@med.uni-jena.de

Unterschrift / gesetzl. Vertreter	Datum

Bezug zu Patienten (falls v. gesetzl. Vertreter unterschrieben)

FACE2GENE

FACIAL DYSMORPHOLOGY
NOVEL ANALYSIS



WAS IST DAS ZIEL DIESES PROJEKTES?

Viele genetische Syndrome sind verbunden mit dem Auftreten oder der allmählichen Entwicklung markanter Gesichtszüge der betroffenen Patienten. FDNA hat eine Technologie entwickelt, die Portraitfotos des Gesichtes analysiert um dann die spezifische Gesichtsmorphologien zu identifizieren, die mit seltenen Krankheiten assoziiert sind. Das Face2Gene Computerprogramm wandelt Portraitfotos in einen spezifischen de-identifizierten mathematischen Algorithmus um. FDNA sammelt Daten aus Bildern von Patienten mit bestätigten Diagnosen von möglichst vielen verschiedenen genetischen Erkrankungen, um diese Technologie weiter zu verbessern. **Je mehr Daten gesammelt werden, umso mehr lernt dieser Algorithmus dazu und umso besser wird er; dies führt zu einer Verbesserung der Face2Gene Fähigkeiten zum Nutzen der gesamten genetischen Expertengemeinschaft und ihre Patienten.**

WAS KANN ICH TUN, UM ZU HELFEN?

Eltern von Kindern mit gesicherter Diagnose eines genetischen Syndroms werden gebeten, Portraitfotos ihrer Kinder diesem sicheren und privaten Portal zur Verfügung zu stellen, um die Weiterentwicklung dieser Technik zu ermöglichen. Serielle Fotos des gleichen Patienten aufgenommen mit mehrjährigem Abstand sind besonders nützlich um Veränderungen im Laufe der Zeit zu dokumentieren; hiermit ermutigen wir Sie aktuelle und frühere Fotos Ihres Kindes aufgenommen in verschiedenen Altersstufen bereitzustellen.

Für jedes Foto schreiben Sie bitte das ungefähre Alter zum Zeitpunkt der Aufnahme, Geschlecht und ethnische Zugehörigkeit, sowie die genaue bestätigte Diagnose (Name des Syndroms, sowie spezifische Testergebnisse, wenn vorhanden).

WAS SIND DIE MÖGLICHEN VORTEILE EINER BETEILIGUNG AM PROJEKT?

Die Ergebnisse dieses Projektes können das wissenschaftliche Verständnis für die Besonderheiten der Gesichtszüge von vielen kraniofazial ausgeprägten Syndromen und deren Veränderungen im Laufe der Zeit verbessern. Die Ergebnisse können bei der Frühdiagnostik von genetischen Syndromen helfen und die Forschung zur besseren medikamentösen Versorgung betroffener vorantreiben.

WENN ICH AN DEM PROJEKT TEILNEHME, WIE WIRD MEINE PRIVATSPHÄRE GESCHÜTZT?

Keine die Patienten identifizierenden Informationen werden innerhalb des FDNA Projekt gespeichert. Alle Portraitfotos werden in de-identifizierte mathematische Informationen umgewandelt. Die einzigen Informationen verbunden über das Syndrom sind ethnische Zugehörigkeit, Geschlecht und Alter des Patienten auf dem jeweiligen Foto. Für FDNA gelten die höchsten Sicherheitsstandards (The Health Insurance Portability and Accountability Act = HIPAA), um auf diesem Online-Portal, das die strengste Einhaltung der Privatsphäre zu gewährleisten.



+1.347.305.0085
info@FDNA.com
www.FDNA.com

To Learn More and access
Face2Gene For Free
Visit: www.Face2Gene.com



PUB 15.02.04