

# CentoCloud® – CE-IVD Softwarelösung zur Unterstützung der Genomdiagnostik bei seltenen Erkrankungen

Krishna Kumar Kandaswamy<sup>1</sup>, Maria Kammerer<sup>1</sup>, Ana Popic<sup>1</sup>, Michael Rothhaar<sup>1</sup>, Peter Bauer<sup>1</sup>, Omid Paknia<sup>1</sup>

[1] CENTOGENE GMBH, Am Strande 7, 18055 Rostock

## Einleitung

Seltene Erkrankungen sind in 80% der Fälle genetisch bedingt. Mit fortschreitender technologischer Entwicklung haben zuletzt die Exom- und Genom-Sequenzierung Eingang in das diagnostische Repertoire seltener Erkrankungen gefunden. Weil im Ergebnis dieser Untersuchungen, zehntausende DNA-Varianten pro Patienten beurteilt und interpretiert werden müssen, ist die medizinisch hochwertige und robuste Analyse und Interpretation von Genom-Sequenzierdaten von höchster Bedeutung für die Qualität und Sicherheit der diagnostischen Versorgung.

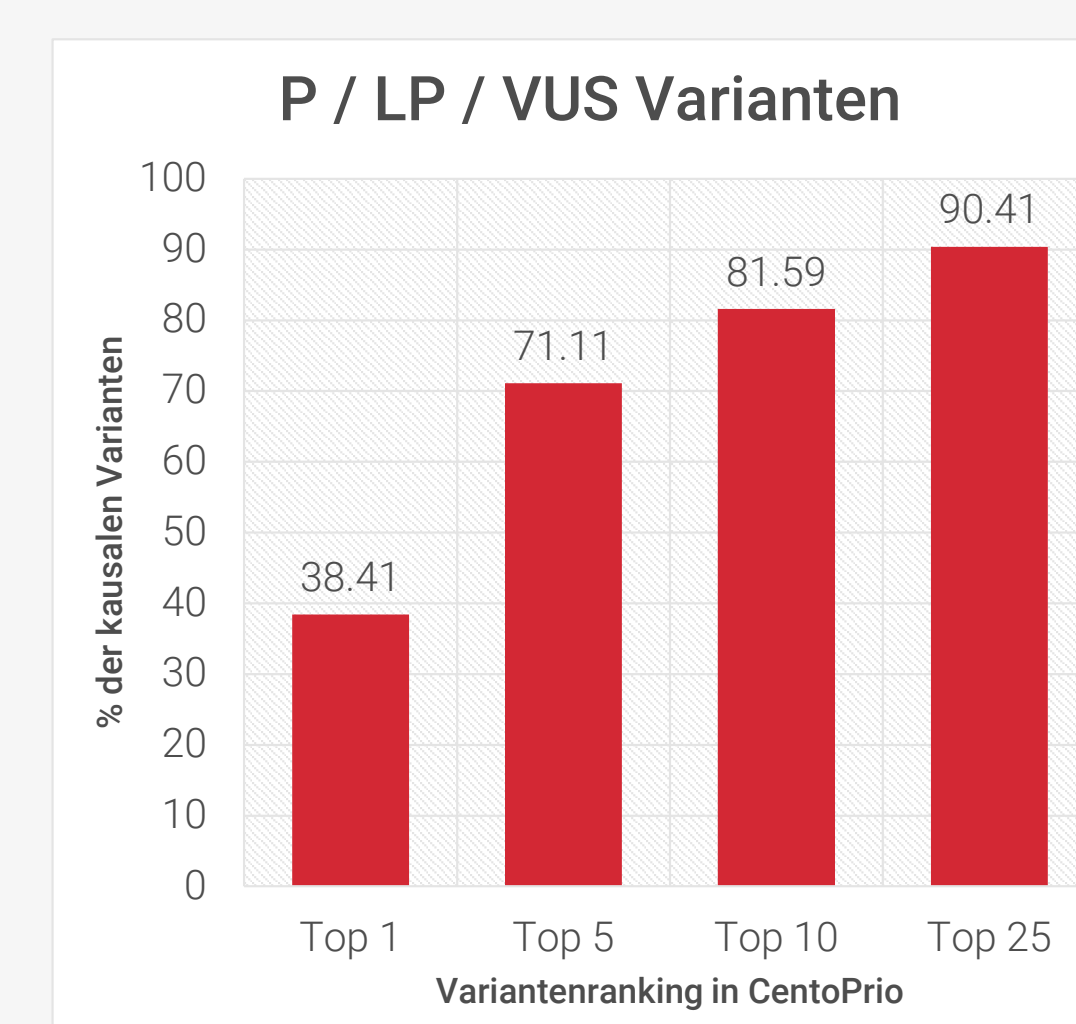
## Mehrwert durch Erfahrung und Qualität

CentoCloud®, eine CE-zertifizierte medizinische Softwarelösung<sup>1</sup>, stellt eine leistungsstarke, cloudbasierte Plattform zur Analyse von Genom-, Exom- und NGS-Panel-Daten dar, die mit Illumina® Sequenzierungs-technologien generiert wurden. Die Software repräsentiert die gesammelte Erfahrung von 16 Jahren Gendiagnostik, davon bereits 7 Jahre in der Anwendung eines diagnostischen Genoms. Diese diagnostisch validierten bioinformatischen Algorithmen für alle medizinisch relevanten DNA-Varianten (SNVs, CNVs, SVs, etc.) gepaart mit den qualitativ hochwertigen Reagenzien von Twist Bioscience, Illumina®, Agilent und IDT bieten ein hohes Maß an Gewissheit bei der Diagnose seltener Erkrankungen auf Basis einer genetischen Analyse.



## Zeitersparnis durch Variantenpriorisierung

Durch die Vielzahl an bereitgestellten Annotationen, die automatisierte Vorklassifizierung, eine KI-gestützte Variantenpriorisierung und diverse Experten-Filtersets stehen die wichtigsten krankheitsrelevanten genetischen Varianten schnell und standardisiert zur Verfügung.

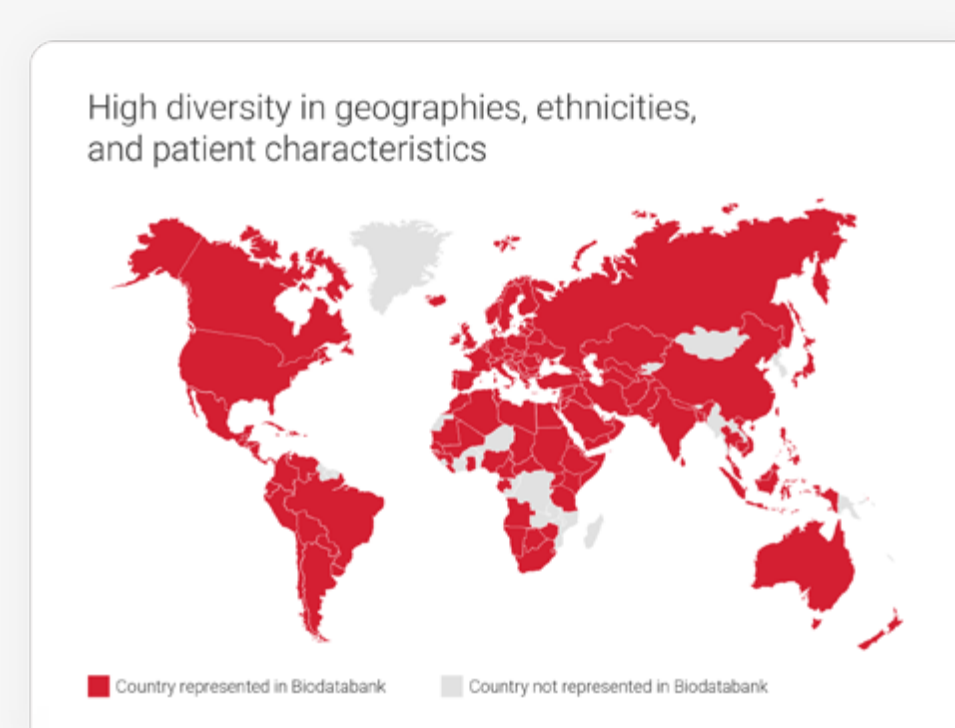


**Abbildung 1:** Überblick über die Leistung der Variantenpriorisierung für 315 kausale Varianten (definiert als P [pathogen], LP [wahrscheinlich pathogen], oder VUS [mit ungewisser Bedeutung]). Die kausalen Varianten wurden in 90.48% der Fälle innerhalb der Top 25 Varianten eingestuft.<sup>2</sup>

## CENTOGENEs Biodatenbank

Neben bekannten Datenbanken wie ClinVar und OMIM® baut CentoCloud® auch auf einer der umfangreichsten Datenbanken der Welt für Genvarianten assoziiert mit seltenen Erkrankungen auf – CENTOGENEs Biodatenbank:

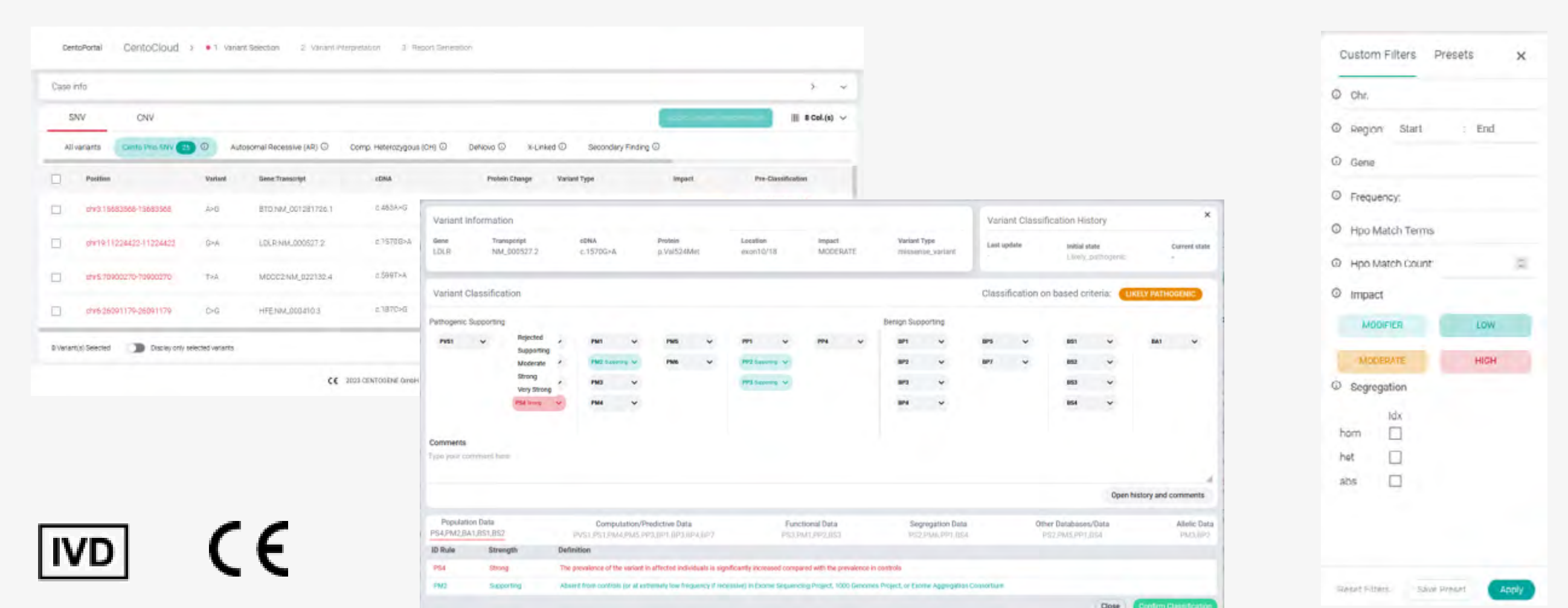
- >70 Mio. einzigartige Varianten
- Aus Diagnosen von über 2.500 seltenen Erkrankungen
- In über 750.000 Patienten
- In rund 100 Ländern



**Abbildung 2:** Ursprungsländer von Patienten repräsentiert in der Biodatenbank von CENTOGENE

## Intuitive Benutzeroberfläche – FilterTool

Das FilterTool3, eine flexible und intuitive Benutzeroberfläche, ermöglicht, wenn gewünscht, den Einsatz individueller Filterstrategien und eine finale Variantenklassifizierung durch den Anwender.



## Schlussfolgerung

Insgesamt leistet CentoCloud® einen bedeutenden Beitrag zur Präzisionsmedizin, indem es eine effiziente und zuverlässige Diagnostiklösung für seltene genetische Erkrankungen bereitstellt. Die Kombination aus umfangreichen genetischen Daten, langjähriger diagnostischer Expertise der Entwickler und CE-Konformität garantiert eine hochsichere und vertrauenswürdige Anwendung für den klinischen Einsatz in Deutschland und Europa. Dabei bietet die Software aus regulatorischer Sicht Ärzten und Patienten ein hohes Maß an Sicherheit, da sie die strengen Auflagen zur Erlangung der CE-Konformität erfüllt. Dies stellt sicher, dass CentoCloud® auch zukünftig den wachsenden Anforderungen des Diagnostikmarktes in Deutschland und Europa entspricht.

### Referenzen

1. CentoCloud® ist CE-markiert nach der In Vitro Diagnostics Directive (98/79/EC) seit Mai 2022
2. Interne Validierungsdaten, Januar 2023
3. FilterTool ist CE-markiert nach der In Vitro Diagnostics Regulation (2017/746) seit April 2023

### Offenlegung von Interessenkonflikten

Dieses Poster wurde von der CENTOGENE GmbH, Rostock, dem Autor der Präsentation, unterstützt und alle Co-Autoren sind Mitarbeiter der CENTOGENE GmbH, Rostock, Deutschland.

