

Helmholtz Munich startet Imputation-Server

Awards & Grants, Computational Health, ITG. November 2024

Helmholtz Munich startet den Helmholtz Munich Imputation Server und bietet damit einen wichtigen Service für Forschende in der Europäischen Union (EU) und darüber hinaus. Imputation ist die statistische Interferenz von unbeobachteten Genotypen und spielt eine zentrale Rolle in genetischen Analysen. Um Zugang zu den neuesten Datensätzen für die Imputation zu erhalten, sind Forschende auf Imputation-Server angewiesen, die das Hochladen von Genotyp-Rohdaten ermöglichen. Da genetische Daten jedoch gemäß der EU-Datenschutzgrundverordnung (DSGVO) als besondere Kategorie eingestuft sind, ist die Nutzung von Servern außerhalb der EU oder in Ländern ohne Abkommen verboten. Folglich stehen in der EU ansässige Wissenschaftler:innen bei der Imputation von Daten vor erheblichen Herausforderungen. Der Helmholtz Munich Imputation Server ist daher eine wichtige Plattform für Tausende von Forschenden in der EU und weltweit.

Genomweite Assoziationsstudien (Englisch: GWAS) beginnen in der Regel mit der direkten Untersuchung des Genotyps einiger hunderttausend Sequenzvarianten, gefolgt von einer Imputation, um Informationen über Millionen zusätzlicher genetischer Varianten zu erhalten. Dadurch bekommen genetische Studien eine deutlich höhere Aussagekraft. Die Imputation ist ein statistischer Prozess, bei dem bekannte Sequenzinformationen aus einer Population in Form von „Referenzpanels“ genutzt werden, um statistisch auf unbeobachtete genetische Variationen im Zieldatensatz zu schließen, der nur direkt beobachtete genetische Variationen enthält.

Für den Zugang zu den neuesten, großen Referenzpanels (z.B. Haplotype Reference Consortium HRC) ist ein Imputation-Server erforderlich, da diese Datensätze nicht öffentlich zugänglich sind und über einen Server mit kontrolliertem Zugang aufgerufen werden müssen. Die Speicherung und Verarbeitung von Daten von EU-Bürgern ist durch die Datenschutzverordnung (DSGVO) auf den EU-Raum beschränkt. Der Helmholtz Munich Imputation Server nutzt frei verfügbare Open-Source-Software, um einen öffentlich zugänglichen EU-Imputation-Server zu schaffen, der Forschende in Europa und weltweit einen Service zur Imputation von Genotypen der nächsten Generation bietet.

Der Helmholtz Munich Imputation Server bietet kostenlose Imputation-Dienste an und wird zunächst mehrere Auswahlmöglichkeiten für große Referenzpanels ermöglichen, darunter HapMap Release 2, 1000 Genomes Project Phase 3 und ein Haplotype Reference Consortium (HRC) Panel. Darüber hinaus gibt es Pläne, weitere Referenzpanels für verschiedene globale Populationen zu integrieren. Langfristig will Helmholtz Munich zusätzliche Funktionen für die Annotation von hochgeladenen Genotyp-Daten einbauen und damit die Möglichkeiten des Servers weiter ausbauen.

Die Einrichtung des Helmholtz Munich Imputation Servers bietet Forschenden eine leistungsstarke Plattform für eine sichere Genotyp-Imputation und stellt einen wichtigen Meilenstein für die Genforschungsgemeinschaft in der EU dar.

Mehr Informationen

Weitere Informationen über den Helmholtz Munich Imputation Server finden Sie auf der [offiziellen Webseite](#)

Bei Fragen besuchen Sie bitte die [Hilfeseite](#) des Helmholtz Munich Imputation Servers

Originalpublikation

Rayner et al. (2024): Toward GDPR compliance with the Helmholtz Munich genotype imputation server. Nature Genetics. DOI: [10.1038/s41588-024-02012-1](https://doi.org/10.1038/s41588-024-02012-1)