Das österreichische “Country Node” als Teil des Human Variome Projects (HVP, humanvariomeproject.org) war eine Initiative zur Sammlung von genetischen Varianten mit dem Ziel eine verbesserte Hilfestellung bei der Diagnosefindung/Diagnosebestätigung, eine sicherere Prognoseformulierung und eine kausale Therapie zu ermöglichen. Die Sammlung genetischer Varianten erfolgt dabei über zwei Schienen: 1) Länderspezifische Netzwerke (Country Specific Nodes) und 2) Locus spezifische Datenbanken (LSDBs).

Eine Sammlung der nachgewiesenen, klassifizierten Varianten im Rahmen einer österreichweiten Varianten-Datenbank in Österreich erfolgt in einem primären Stadium über ein Konsortium varSEAK (JSI), an dem mehrere Institutionen teilnehmen.

Open Variant database: https://varseak.bio/

Austria DNA Variant Database: http://austria.lovd.org/

Human Variome Project http://www.humanvariomeproject.org
HVP010 Folder.pdf

Publikationen zu Datenbanken

Database Vihinen et al. Hum Mut 2012.pdf

ENIGMA, Spurdle et al. Hum Mut 2012.pdf

How to catch all those mutations-the report on the 3rd HVP meeting UNESCO Paris May 2010 Pract. Guidelines Ethical Issues_ Povey et al Hum Mut 2010.pdf