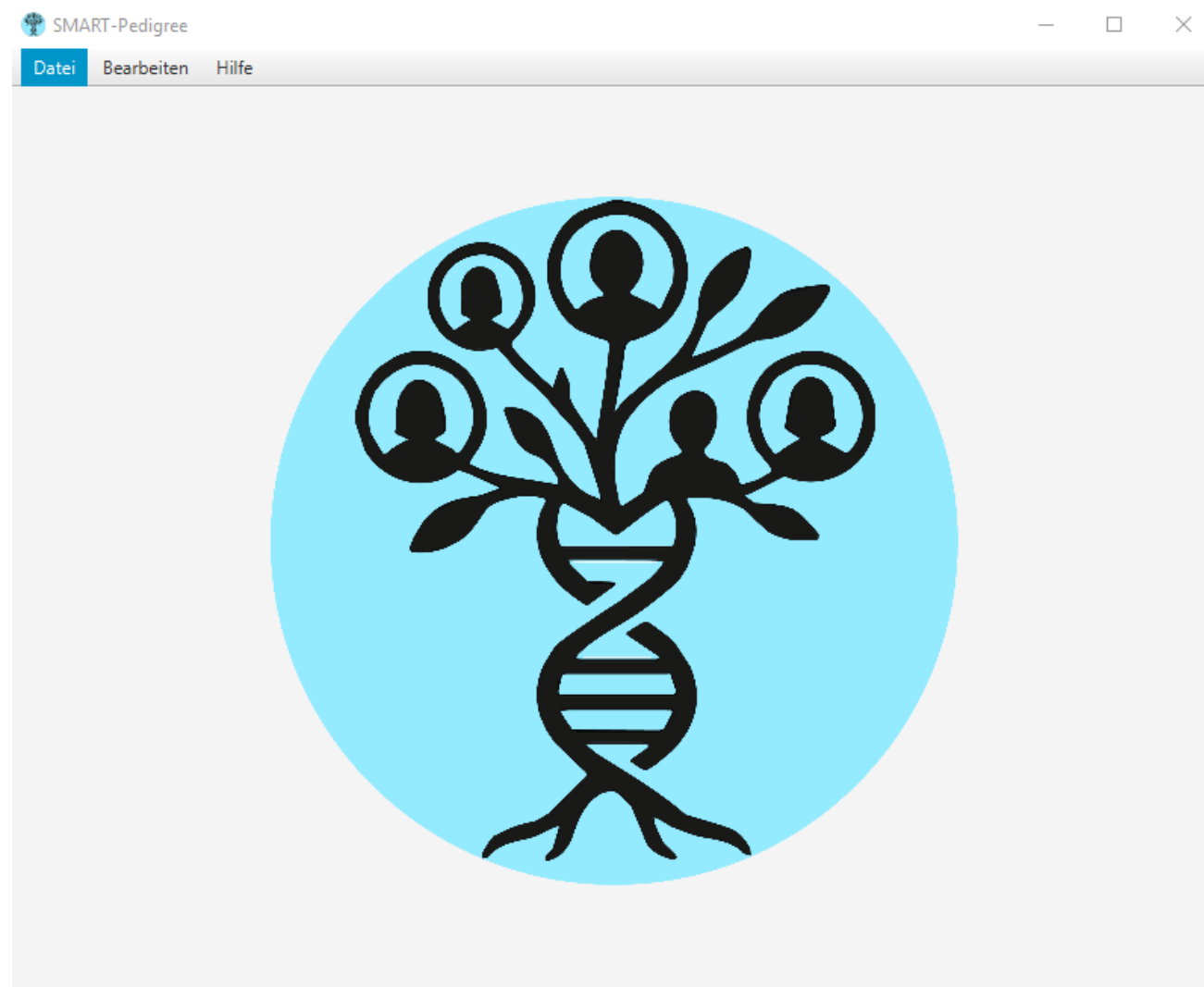


# SMART-Pedigree




## **Einführung und Anleitung:**

1. Download und Installation
2. Erstellen eines neuen Stammbaumes
3. Erstellen von beschreibbaren Vorlagen
4. Laden von ausgefüllten Vorlagen
5. Import von XML-Dateien
6. Speichern und exportieren des Stammbaumes
7. Verwendung von CanRisk-Exporten
8. Verwendung von HerediCaRe-Exporten
9. Weitere Informationen und Disclaimer

## Download und Installation

1. Auf folgender Website kann das Programm heruntergeladen werden:  
<https://piehberz-it.de/smart-pedigree/>
2. Die heruntergeladene .zip-Datei öffnen und in ein gewünschtes Verzeichnis entpacken.
3. Die Anwendung kann direkt, ohne weitere Installation, gestartet werden. Die Nummer gibt die Versionsnummer an.

 Stammbaum-0.1.0



### SMART-Pedigree

#### Was ist SMART-Pedigree?

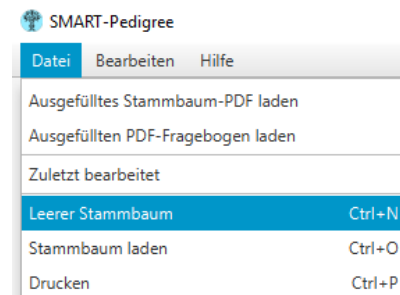
SMART-Pedigree (System for visual Modeling and Automated Recognition of family Trees) ist eine Softwarelösung zur automatisierten Erstellung medizinischer Familienstammbäume aus PDF-Formularen. Das System erkennt relevante Informationen, visualisiert diese übersichtlich und ermöglicht Exporte für HerediCaRe- und CanRisk-Berechnungen.

SMART-Pedigree reduziert den manuellen Aufwand bei der Erstellung von Stammbäumen erheblich. Fehleranfällige Übertragungen werden minimiert, Prozesse beschleunigt und die Weiterverarbeitung der Daten für genetische Risikobewertungen vereinfacht.

[Stammbaum-0.1.0](#) [Herunterladen](#)

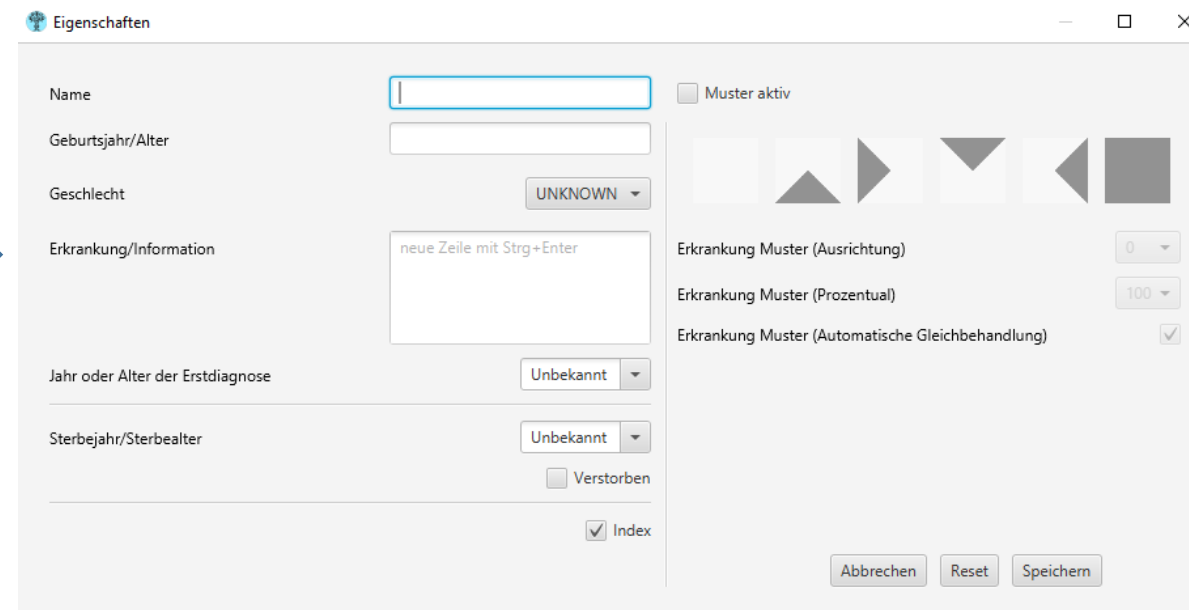
## Erstellen eines neuen Stammbaumes

1. Unter dem Reiter Datei -> **Leerer Stammbaum** auswählen.
2. Mit der **linken** Maustaste öffnet sich das Eigenschaften-Feld der angeklickten Person.



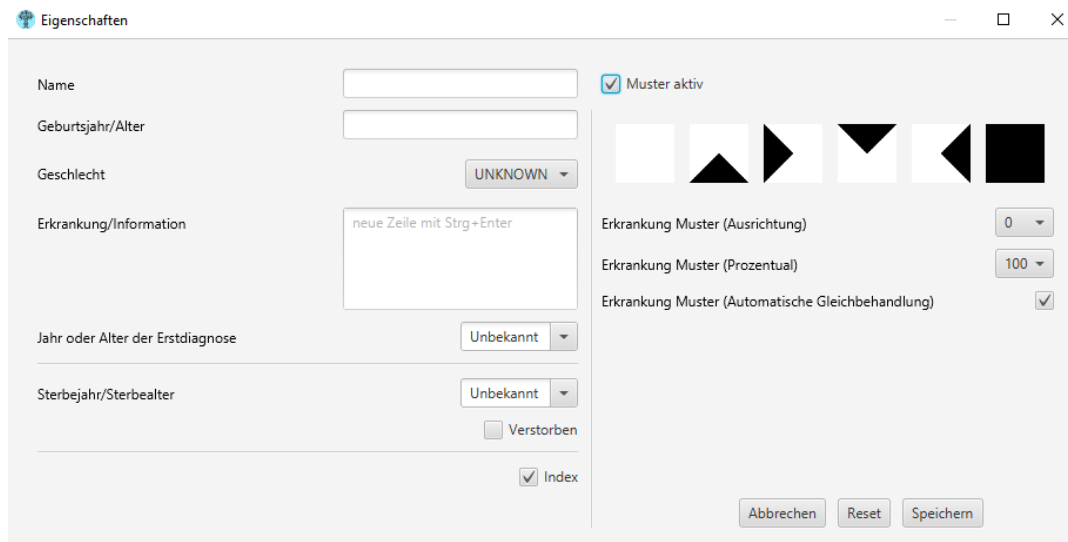
### CAVE:

Die Diagnosen „Brustkrebs, Eierstockkrebs, Darmkrebs, Bauchspeicheldrüsenkrebs, Prostatakrebs“ können hier direkt mit Erkrankungsalter eingetragen werden und werden dann automatisch in das **FBREK-Feld** übernommen. Sie werden dann hier nicht mehr aufgeführt (siehe rechte Maustaste FBREK Kriterien).

## Erstellen eines neuen Stammbaumes

Muster aktivieren markiert eine Person mit einem leicht erkennbaren Muster. Es gibt **6 Vorauswahlen**, weitere Optionen können über Ausrichtung und prozentueller Füllung erstellt werden.

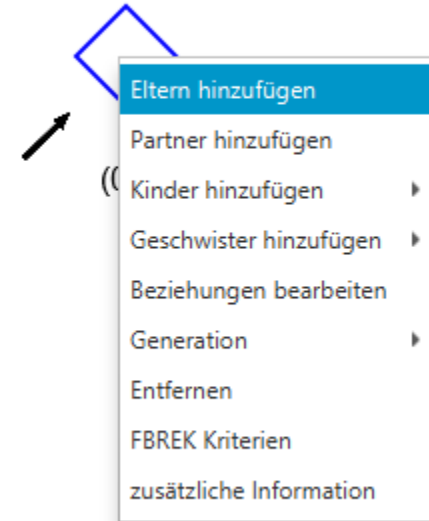

Die automatische Gleichbehandlung markiert alle Personen in einem Stammbaum mit **gleicher Erkrankung** mit dem **gleichen Muster**.

## Erstellen eines neuen Stammbaumes

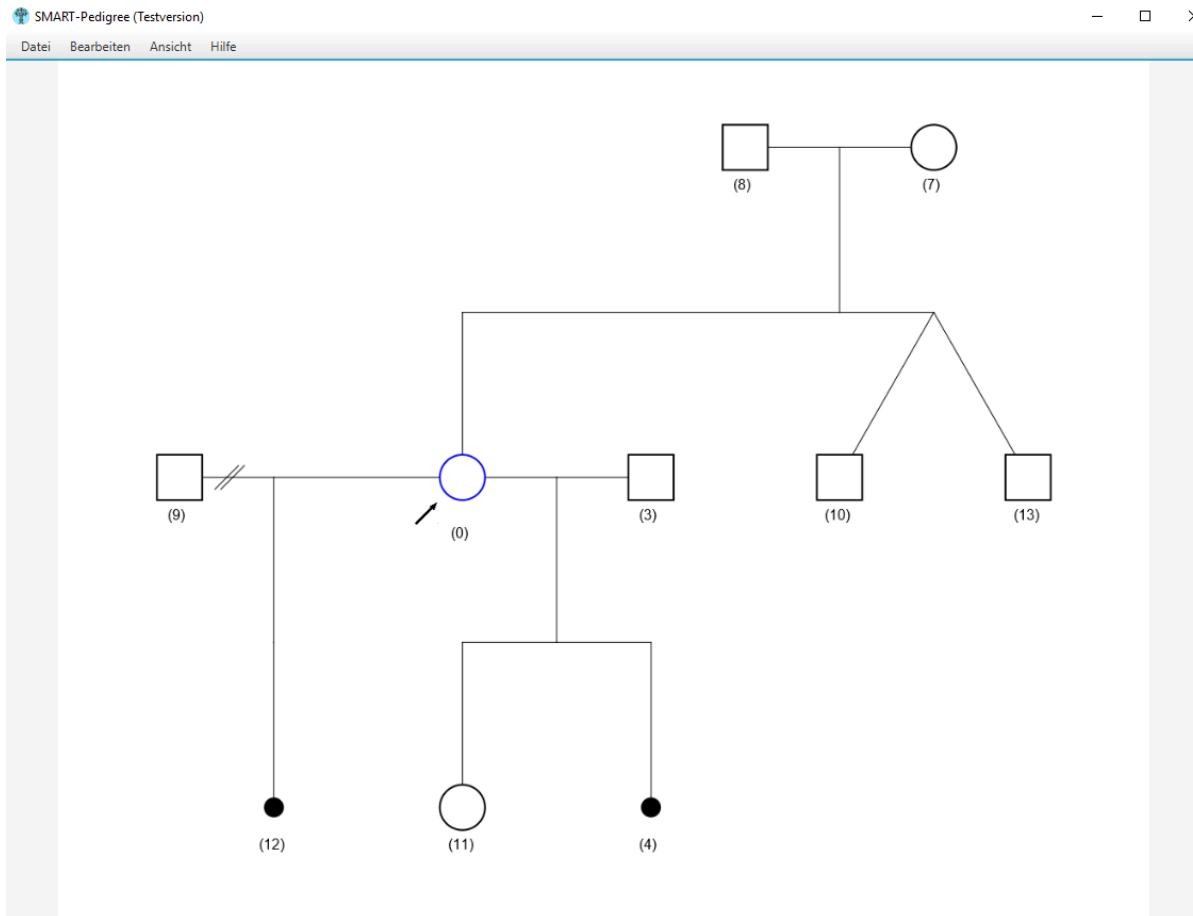
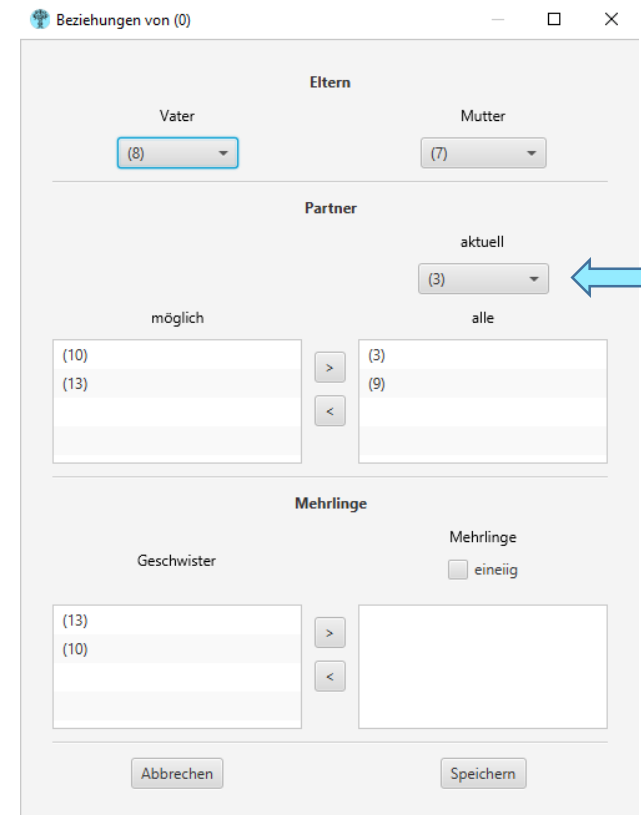
3. Mit der **rechten Maustaste** können weitere Optionen bei einer Person ausgewählt werden.



Unter **Kinder/Geschwister hinzufügen** findet sich die Option **erweitert**. Hier können schnell mehrere Kinder/Geschwister hinzugefügt und auch die Eltern angepasst werden. Eineiige Zwillinge können nur das gleiche Geschlecht haben.



# Erstellen eines neuen Stammbaumes

Unter der Option **Beziehungen bearbeiten** lassen sich die Eltern und Partner einer Person ändern. Auch kann der **aktuelle Partner** ausgewählt werden. Alte Beziehungen werden per „**Doppelstrich**“ markiert.

# Erstellen eines neuen Stammbaumes

FBREK Kriterien

Gen	Test	Ergebnis
BRCA1	Ungetestet	unbekannt
BRCA2	Ungetestet	unbekannt
PALB2	Ungetestet	unbekannt
ATM	Ungetestet	unbekannt
CHEK2	Ungetestet	unbekannt
BARD1	Ungetestet	unbekannt
RAD51D	Ungetestet	unbekannt
RAD51C	Ungetestet	unbekannt
BRIP1	Ungetestet	unbekannt

Setze alle...

Ungetestet positiv  
Mutationssuche negativ

Estrogen Rezeptor unbekannt  
Progesteron Rezeptor unbekannt  
HER2 unbekannt  
Cytokeratin 14 unbekannt  
Cytokeratin 56 unbekannt

Alter bei Brustkrebs-Diagnose Unbekannt  
Alter bei kontralat. Brustkrebs-Diagnose Unbekannt  
Alter bei Brustkrebs-Diagnose (DCIS) Unbekannt  
Alter bei kontralat. Brustkrebs-Diagnose (DCIS) Unbekannt  
Alter bei Eierstockkrebs-Diagnose Unbekannt  
Alter bei Prostatakrebs-Diagnose Unbekannt  
Alter bei Bauchspeicheldrüsenkrebs-Diagnose Unbekannt  
Alter bei Darmkrebs-Diagnose Unbekannt

☐ Ashkenazi Juden

Weitere (ICD 10 Code)

Unbekannt  
Unbekannt  
Unbekannt


Abbrechen Speichern

Unter der Option **FBREK-Kriterien** können die für die CanRisk-Risikoberechnung notwendigen Informationen zu **genetischer Testung, des Hormonrezeptorstatus und der Erkrankungen** eingetragen werden.

Weitere Tumorerkrankungen können per ICD-10 Code für die Dokumentation in der HerediCaRe-Registerstudie eingetragen werden. Die automatische Erkennung aus der Stammbaum-PDF fügt die Erkrankungen direkt in die FBREK-Kriterien ein.



# Erstellen eines neuen Stammbaumes

 zusätzliche Information

Größe (cm)	Unbekannt	Rauchen, jemals	Unbekannt
Gewicht (kg)	Unbekannt	Rauchen, aktuell	Unbekannt
Gewicht mit 20 Jahren (kg)	Unbekannt		
Alter Menarche	Unbekannt	Sport, Anzahl Tage in der Woche	Unbekannt
		Sport in der Jugend	Unbekannt
Einnahme orale Kontrazeptiva ("die Pille") jemals	Unbekannt	Europäische Vorfahren	Unbekannt
Einnahme der Pille in den letzten 2 Jahren	Unbekannt		
Anzahl Jahre OC	Unbekannt	Studienteilnahme, jemals	Unbekannt
		Studie eingeben	
Alter Menopause	Unbekannt	Hinzufügen	
Einnahme Hormonersatztherapie (HET) jemals	Unbekannt	Entfernen	
Einnahme Hormonersatztherapie (HET) in den letzten 5 Jahren	Unbekannt		
Anzahl Jahre HET	Unbekannt	PRS BC Alpha	Unbekannt
Art der Therapie	Unbekannt	PRS BC ZScore	Unbekannt
		PRS OC Alpha	Unbekannt
Brustdichte nach ACR/BI-RADS	Unbekannt	PRS OC ZScore	Unbekannt
Endometriose	Unbekannt	Bier (5%) 330ml	Nie Unbekannt
Tubenligatur	Unbekannt	Wein (12%) 100ml	Nie Unbekannt
Entfernung Eileiter	Unbekannt	Schnaps (38%) 20ml	Nie Unbekannt
Entfernung Eierstöcke	Unbekannt	Gramm pro Tag	Berechnen Unbekannt
Entfernung Brustdrüsen	Unbekannt		
Entfernung Gebärmutter	Unbekannt		

Abbrechen
 Speichern

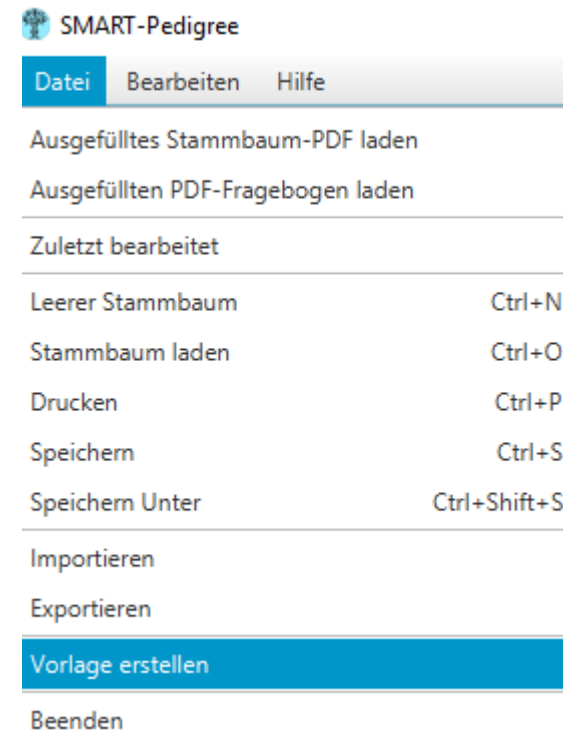
Unter der Option **zusätzliche Informationen** können die individuellen Risikofaktoren für die CanRisk-Berechnung eingetragen werden (Menarche, Kontrazeption usw.). Auch können weitere Informationen für die HerediCaRe-Registerstudie eingetragen werden (Studienteilnahme, sportliche Betätigung). Auch diese Informationen können automatisiert aus dem entsprechenden Patientenfragebogen importiert werden.



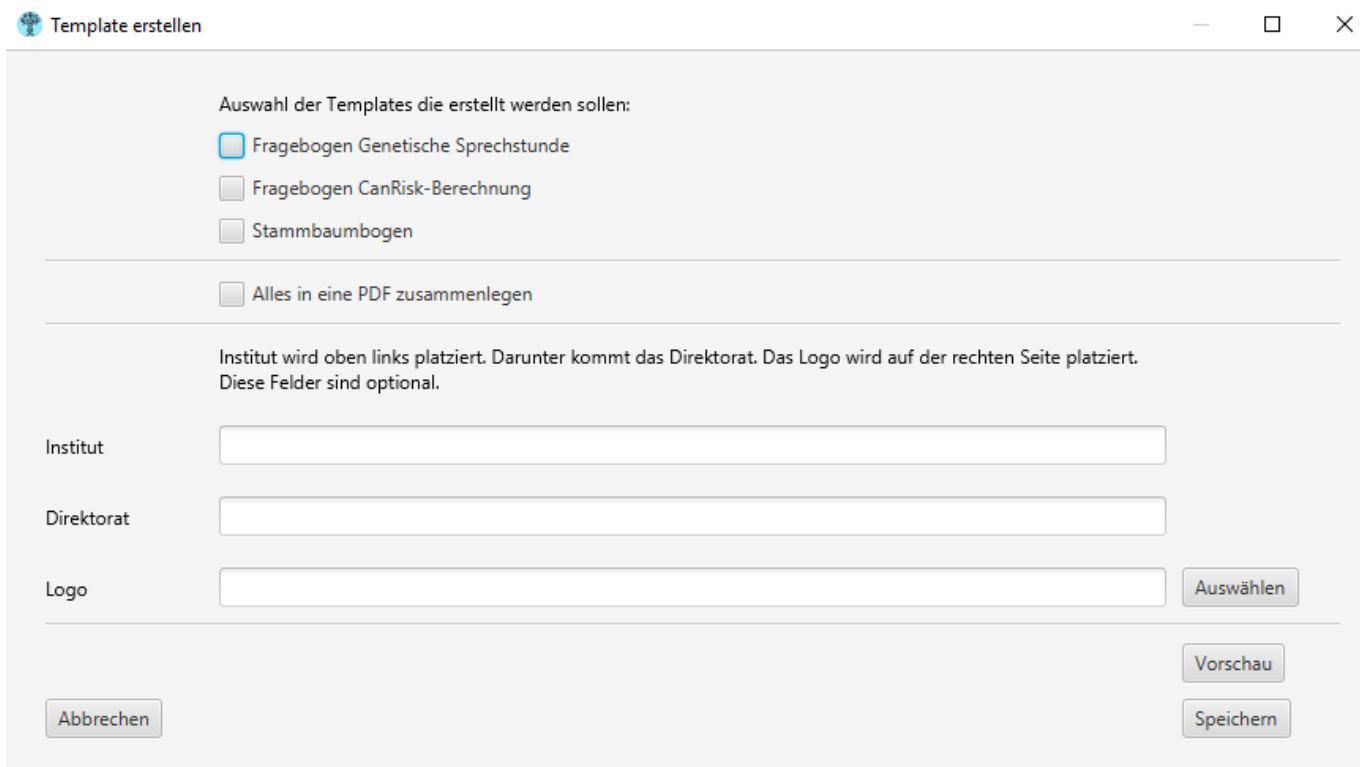
## Erstellen von beschreibbaren Vorlagen

Hauptmerkmal des Programmes SMART-Pedigree ist die **automatisierte Erstellung eines Stammbaumes** aus den, von den Patient:innen, ausgefüllten Fragebögen.

1. Die Erstellung der entsprechenden Fragebögen findet sich unter **Datei-> Vorlagen erstellen**



## Erstellen von beschreibbaren Vorlagen



The screenshot shows a web application window titled 'Template erstellen'. It contains a section 'Auswahl der Templates die erstellt werden sollen:' with three checkboxes: 'Fragebogen Genetische Sprechstunde' (checked), 'Fragebogen CanRisk-Berechnung', and 'Stammbaumbogen'. Below this is a checkbox 'Alles in eine PDF zusammenlegen'. A text block explains: 'Institut wird oben links platziert. Darunter kommt das Direktorat. Das Logo wird auf der rechten Seite platziert. Diese Felder sind optional.' There are three input fields for 'Institut', 'Direktorat', and 'Logo', each with a corresponding 'Auswählen' button. At the bottom right are buttons for 'Vorschau' and 'Speichern', and at the bottom left is an 'Abbrechen' button.

← Aktuell können **drei verschiedene Vorlagen** erstellt werden. Diese können als getrennte oder als eine zusammenhängende PDF-Datei generiert werden. Die Vorlagen können für jedes Zentrum **individualisiert** werden. Hierfür kann der Name des Institutes, das Direktorat und das Logo eingefügt werden. Diese Angaben finden sich dann in der Kopfzeile der PDF-Dateien.

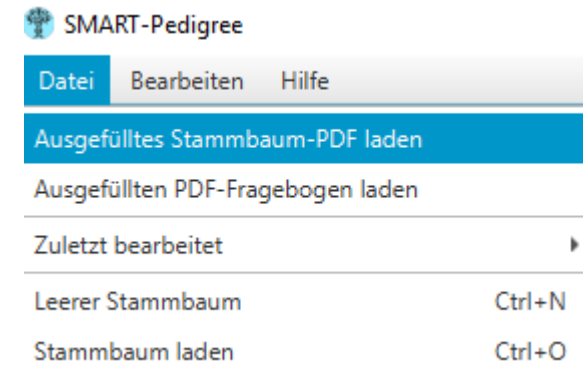
Die beschreibbaren PDF-Dateien können dann **bequem Zuhause** von den Patient:innen ausgefüllt und anschließend in SMART-Pedigree **importiert** werden.

# Laden von ausgefüllten Vorlagen


Das Importieren einer ausgefüllten Stammbaum-PDF-Datei erfolgt unter **Datei-> Ausgefüllte Stammbaum-PDF laden**.

Sollte der CanRisk-Fragebogen *separat* vorliegen, kann dieser über die Option **Datei-> Ausgefüllten PDF-Fragebogen laden** importiert werden.

Das Programm fragt bei dem **Import des CanRisk-Fragebogens**, welcher Person die Informationen zugeordnet werden sollen.



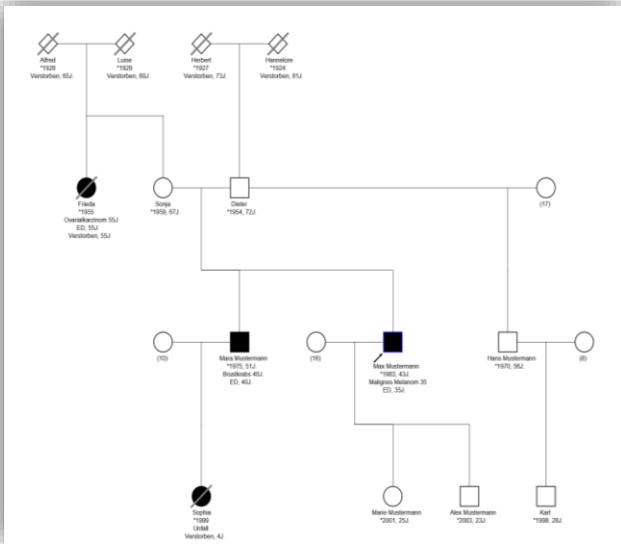
Institut für Humangenetik  
Univ.-Prof. Dr. Susann Schwieger


UNIVERSITÄTSmedizin.  
MAINZ

### Stammbaumdaten

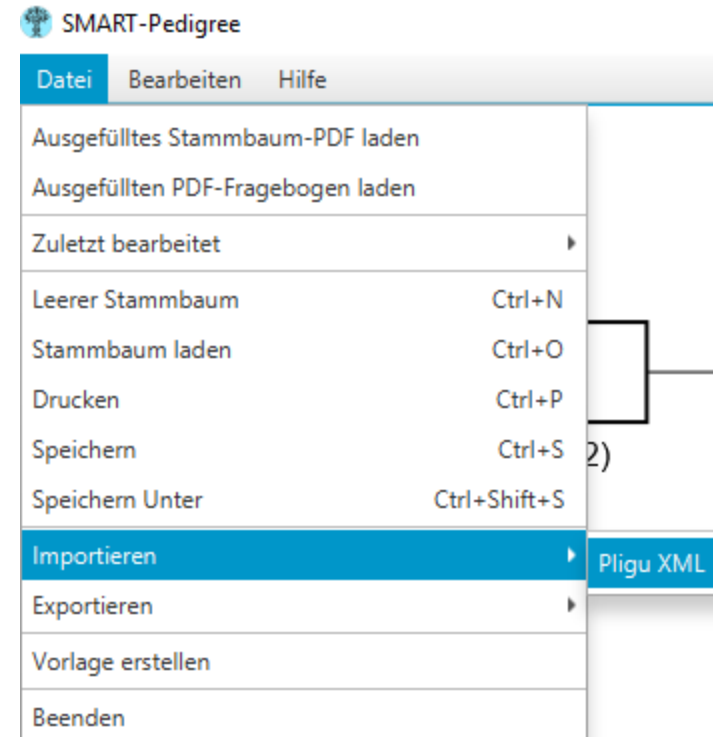
Bitte füllen Sie den nachfolgenden Stammbaum möglichst vollständig aus. Es sollen alle Familienmitglieder über 3 Generationen erfasst werden (sowohl die erkrankten als auch die gesunden Familienmitglieder). Wenn möglich, bringen Sie zu Ihrem Termin Befunde zu den einzelnen Erkrankungen in Ihrer Familie mit.

	Name	Geburts-jahr	Ge-schlecht (m/w/d)	Art der Erkrankung	Erkran-kungs-alter	Ggf. Sterbe-alter
Ich	Hannah	1978	w	Mammakarzinom	41	
Kinder	Ronja	2004	w			
	Svenja	2002	w			
Bei Halbgeschwistern bitte in HG eintragen ob mütter- (ms) oder väterlicherseits (vs)						
Geschwister	Peter	1972	m	Prostatakarzinom	52	
	Paola	1975	w			



## Import von XML-Dateien

XML-Speicherdateien aus anderen Stammbaumprogrammen (bspw. PLIGU) können importiert werden. Es erfolgt die automatische Stammbaumerstellung. Auch eingetragene CanRisk-Risiken werden automatisch mitübernommen.



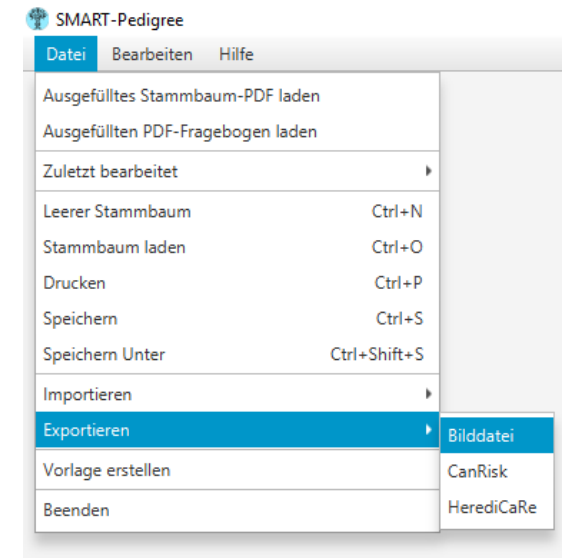
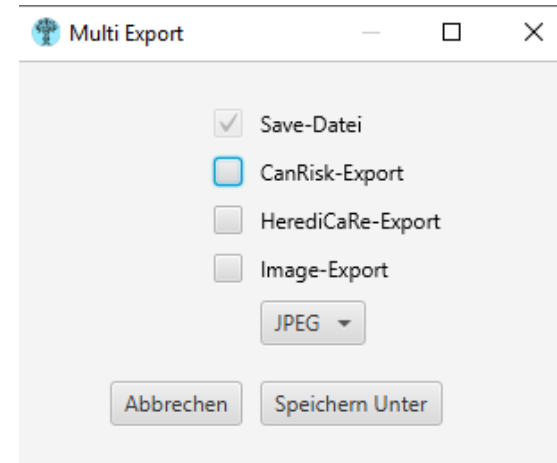
## Speichern und exportieren des Stammbaumes

Das Programm kann folgende Dateien erzeugen und speichern:

1. **Save-Datei** (.sav) als Speicher-Datei des Stammbaumes.
2. **CanRisk-Datei** (.txt) für den Upload bei CanRisk.
3. **HerediCaRe-Datei** (.txt) für den Upload in die HerediCaRe-Registerstudie.
4. **Bild-Datei** (.jpeg, .jpg, .png)

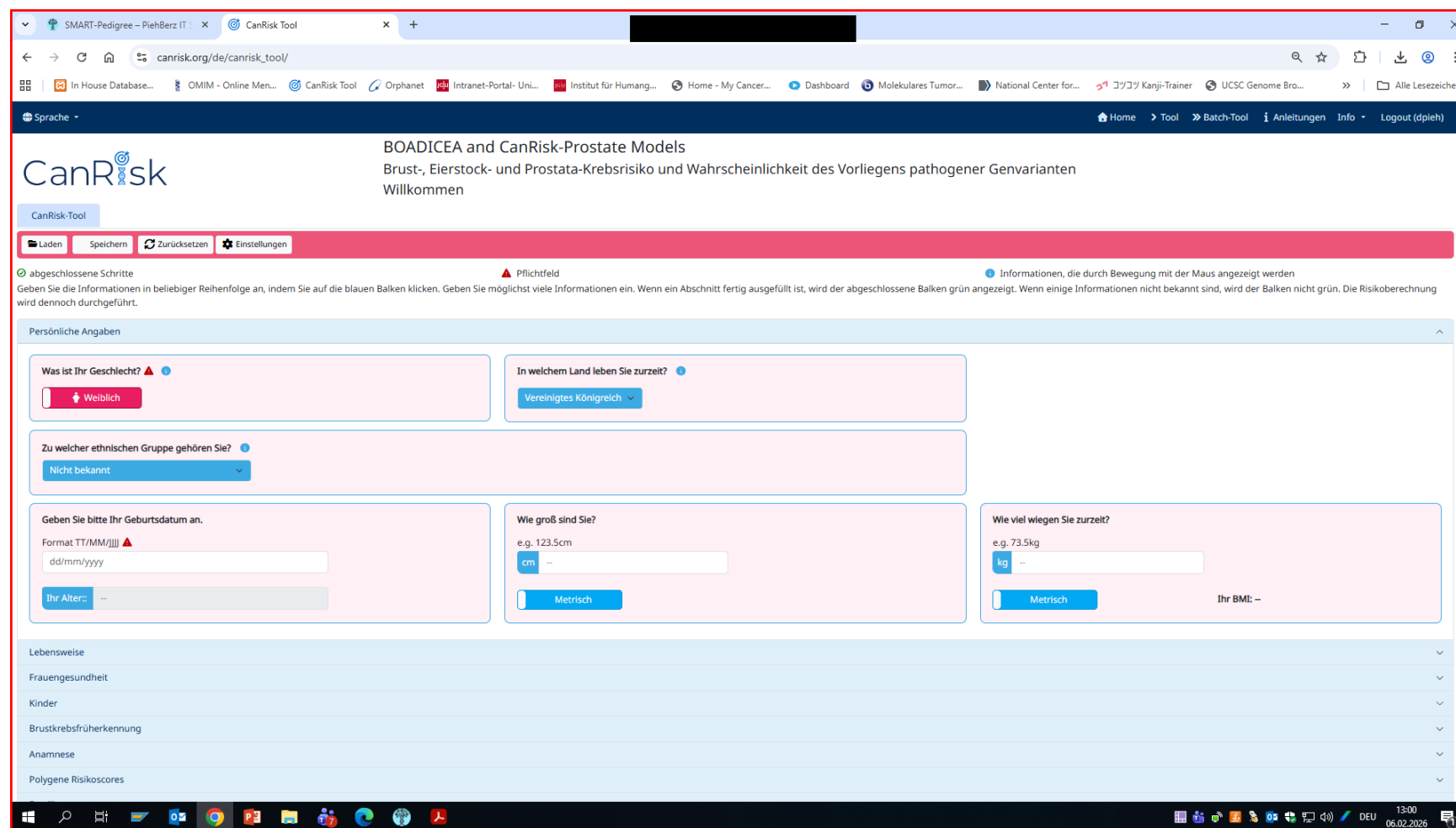
Unter der Option „**Speichern unter**“ können alle Dateien in einem Schritt per **Multi Export** gespeichert werden.

**Einzeln** können die Dateien auch unter „Exportieren“ gespeichert werden.



# Verwendung von CanRisk-Exporten

Unter der Option „Laden“ kann die CanRisk.txt-Datei direkt auf der CanRisk-Website hochgeladen werden.

The screenshot shows the CanRisk Tool web interface. The browser address bar displays 'canrisk.org/de/canrisk\_tool/'. The page title is 'BOADICEA and CanRisk-Prostate Models' with a subtitle 'Brust-, Eierstock- und Prostata-Krebsrisiko und Wahrscheinlichkeit des Vorliegens pathogener Genvarianten'. A 'Willkommen' (Welcome) message is present. Below the title, there is a navigation bar with 'CanRisk-Tool' and buttons for 'Laden' (Load), 'Speichern' (Save), 'Zurücksetzen' (Reset), and 'Einstellungen' (Settings). A status bar indicates 'abgeschlossene Schritte' (Completed steps) and 'Pflichtfeld' (Mandatory field). The main form is titled 'Persönliche Angaben' (Personal information) and contains several input fields: 'Was ist Ihr Geschlecht?' (What is your gender?) with a dropdown set to 'Weiblich' (Female); 'In welchem Land leben Sie zurzeit?' (In which country do you currently live?) with a dropdown set to 'Vereinigtes Königreich' (United Kingdom); 'Zu welcher ethnischen Gruppe gehören Sie?' (To which ethnic group do you belong?) with a dropdown set to 'Nicht bekannt' (Unknown); 'Geben Sie bitte Ihr Geburtsdatum an.' (Please enter your date of birth.) with a text input field showing 'dd/mm/yyyy' and a dropdown for 'Ihr Alter:' (Your age.); 'Wie groß sind Sie?' (How tall are you?) with a text input field showing 'cm' and a dropdown for 'Metrisch' (Metric); and 'Wie viel wiegen Sie zurzeit?' (How much do you currently weigh?) with a text input field showing 'kg' and a dropdown for 'Metrisch' (Metric). The BMI is calculated as 'Ihr BMI: --'. Below the form, there is a list of categories: 'Lebensweise' (Lifestyle), 'Frauengesundheit' (Women's health), 'Kinder' (Children), 'Brustkrebsfrüherkennung' (Breast cancer early detection), 'Anamnese' (History), and 'Polygene Risikoscores' (Polygenic risk scores).

## Verwendung von HerediCaRe-Exporten

Die erzeugte HerediCaRe-Datei sollte ebenfalls mit der HerediCaRe-Datenbank kompatibel sein. Diese Anwendung konnte allerdings noch nicht ausreichen getestet werden, weshalb wir hier für **Rückmeldungen** dankbar sind.



## Weitere Informationen und Disclaimer

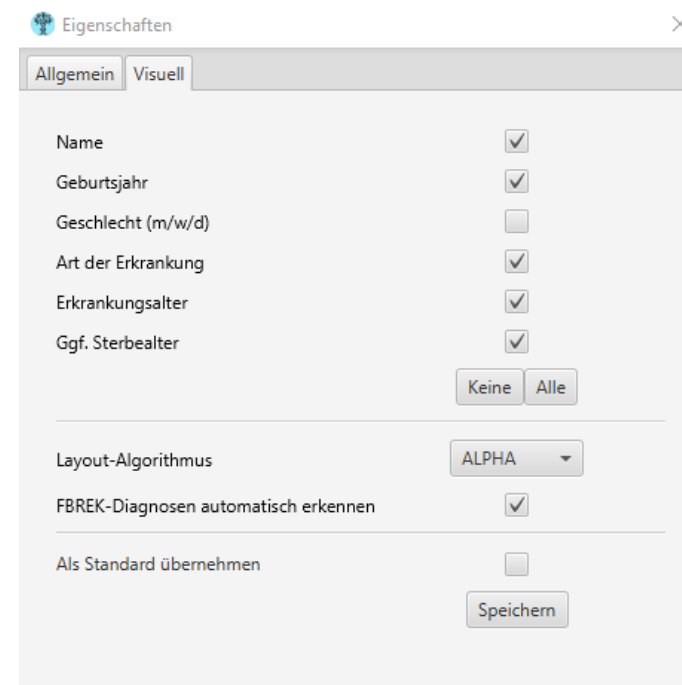
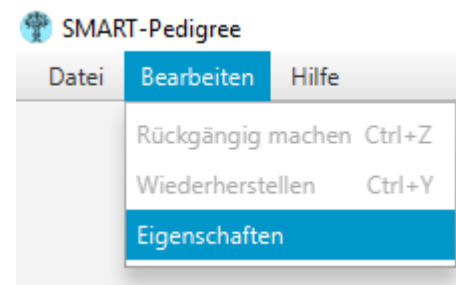
Stammbaum-Informationen wie bspw. die Namen der Personen können mit einem „Klick“ **ausgeblendet** werden. Hierzu unter dem Reiter Bearbeiten -> Eigenschaften-> **Visuell** wählen.

Auch kann das Layout beeinflusst werden. Der **Modus Freestyle** ermöglicht das Verschieben der Personen und der Verbindungen.

**CAVE:** Nach dem Verschieben sollten keine Änderungen mehr an dem Stammbaum vorgenommen werden. Bei Änderungen springt der Stammbaum wieder in das alte Layout zurück.

Sollte ein unerwarteter Fehler auftreten, kann ein „**Bug-Report**“ erstellt werden. Dieser enthält keine Namen der Patienten. Gerne können die „Bug-Reports“ zur Qualitätsverbesserung an uns zurück geschickt werden.

Unter Bearbeiten-> **Rückgängig machen** kann die letzte Änderung widerrufen werden.



## Weitere Informationen und Disclaimer

### **Disclaimer:**

Bei diesem Stammbaumprogramm handelt es sicher derzeit um eine Probeversion. Es dient ausschließlich der Visualisierung der vorliegenden Patientendaten. Die Nutzer:innen sind selbst verantwortlich für die Richtigkeit und Vollständigkeit der eingegebenen Daten; ein Abgleich mit den von den Patient:innen gemachten Angaben wird ausdrücklich empfohlen. Die Entwickler des Programms übernehmen keinerlei Haftung für etwaige Schäden oder Fehlinterpretationen. Die Formel zur Berechnung des täglichen Alkoholkonsums kann unter Hilfe → Info eingesehen werden.

## **Kontaktdaten der Entwickler**

**Dr. med. Daniel Pieh**  
**Assistenzarzt für Humangenetik**

**Florian Berz**  
**Software Entwickler**

**E-Mail:** [kontakt@piehberz-it.de](mailto:kontakt@piehberz-it.de)