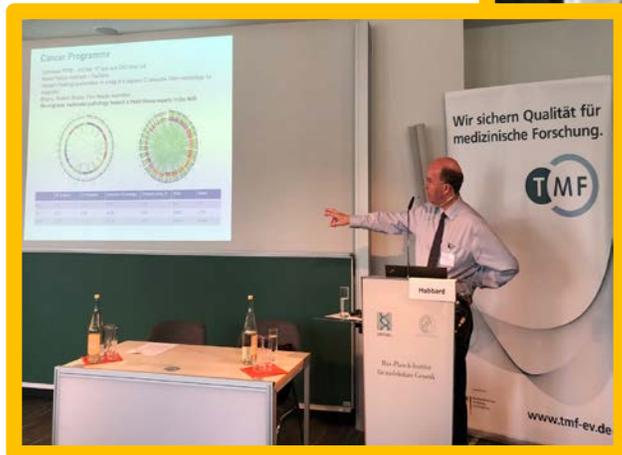


# Auftakt-Workshop: Aufwind für die Genommedizin in Deutschland – genomDE geht an den Start!

Berlin | 07.12.2021

Vorstellung und Ziele von **genomDE**

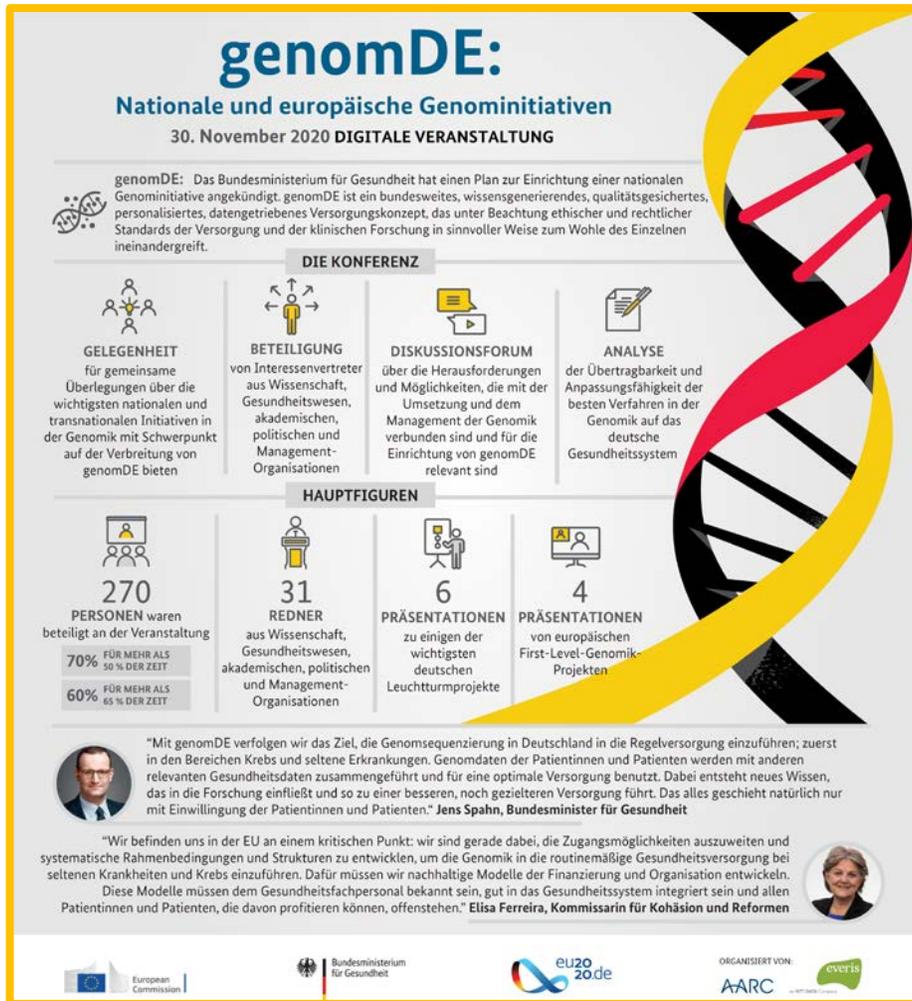
Sebastian Claudius Semler  
TMF e.V.



## TMF-Workshop 27. Mai 2019

Bildquellen: <https://www.tmf-ev.de/News/articleType/ArticleView/articleId/4427.aspx>

## Quo vadis, Germany?



- Die **Genomsequenzierung** soll in die deutsche **Regelversorgung** eingeführt werden
- Ziel ist es, **klinische, phänotypische und genomische Daten** für die **Gesundheitsversorgung** zu nutzen. Dabei neu entstehendes Wissen fließt in die Forschung ein
- Dieses **wissensgenerierende Versorgungskonzept** soll die Gesundheitsversorgung in Deutschland wesentlich verbessern
- Die **nationalen Aktivitäten** werden mit der **„1+Million Genomes“ Initiative** verknüpft (gemeinsamer europäischer Datenraum)
- Politische Einbettung: Koalitionsvertrag der Bundesregierung / Hightech-Strategie 2025 / KI-Strategie (2018) / Eckpunktepapier Datenstrategie (2019) und umfassende Digitalisierungsmaßnahmen des BMG

Quelle:  
[https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/3\\_Downloads/G/genomDE/Dokumente/genomDE\\_Conference\\_Infographics\\_DE.PDF](https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/3_Downloads/G/genomDE/Dokumente/genomDE_Conference_Infographics_DE.PDF)

# Historie - Ausgangslage im Dezember 2021



## genomDE

Pilotprojekt zum Aufbau einer bundesweiten Plattform zur medizinischen Genomsequenzierung

R. 116 BMG

**genomDE  
Recherche**  
(TMF, ZSE, IGES)

Q4 2019

Recherche  
06.Dez.2019

**genomDE**  
EU-Projektförderung  
Konzept - **SRSP**

Q3 2020 – Q2 2021      Q3 2021

Kick-off  
30.Nov.2020

Konsortium + Antrag  
Mai – August 2021



**genomDE**  
BMG-Zuwendung

Q4 2021 – 31.12.2024

Vorzeitiger Maßnahmen-  
beginn am **01.10.2021**



## §64e SGB V

Modellvorhaben  
Genomsequenzierung

Q1 2021

Q2 – Q3 2021

Q4 2021

**März 2021**

GVWG ÄA CDU/CSU & SPD:  
„Modellvorhaben  
Genomsequenzierung“

**11.07.2021**

GVWG - §64e SGB V: „Modellvorhaben  
Genomsequenzierung“  
+ **BfArM & RKI (Abs. 9)**  
+ **Rechtsverordnung (Abs. 12)**

GVWG - §64e SGB V –Absatz 12  
Rechtsverordnung  
Start Modellvorhaben:  
01.01.2023

**Förderaufruf**  
zur Förderung eines Pilotvorhabens zur Etablierung  
einer bundesweiten Plattform zur medizinischen  
Genomsequenzierung genomDE



**§ 64e SGB V (vom 20.07.2021)**  
Modellvorhaben zur umfassenden Diagnostik und  
Therapiefindung mittels Genomsequenzierung bei seltenen und  
bei onkologischen Erkrankungen, Verordnungsermächtigung

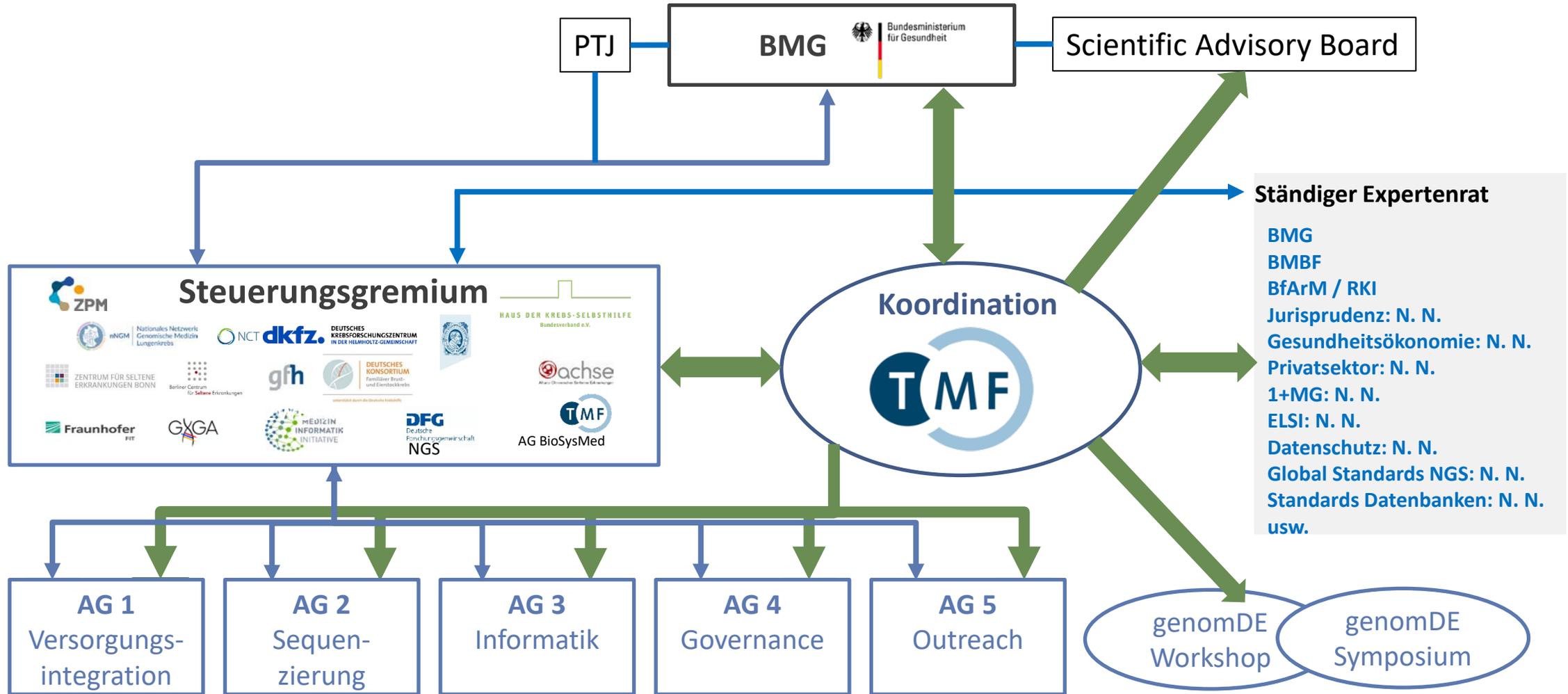
## Ziele – entsprechend Förderaufruf (1 von 2)

---

- Aufbau einer **bundesweiten, eigenständigen Plattform zur medizinischen Genomsequenzierung**
- **Zusammenspiel mit den Modellvorhaben nach §64e SGB V** – zur qualitätsgesicherten und standardisierten Diagnostik und personalisierten Therapiefindung mittels Ganzgenomsequenzierung (WGS)
- Ausgewählte Krankheitsbereiche: **Seltene Erkrankungen** und **Krebserkrankungen** - perspektivisch weitere Indikationen
- **Detaillkonzeption und pilotartiger Aufbau (Validierungssprints)** einer bundesweiten Plattform zur medizinischen Genomsequenzierung unter Integration von Patientenversorgung und Forschung
- Etablierung eines **interdisziplinären Konsortiums** zum Aufbau der Plattform (Vertreter medizinischer und bioinformatischer Forschungs- und Versorgungseinrichtungen mit Datenschutzexperten und Patientenorganisationen, Kostenträgern, Gesundheitsdienstleistern, Krankenkassen und Politik
- **Vernetzung** der Bereiche **Versorgung, Forschung und Entwicklung**, der Wissenstransfer untereinander sowie die Zugänglichkeit zu den verschiedenen Stakeholdern in der Gesundheitsversorgung und -forschung

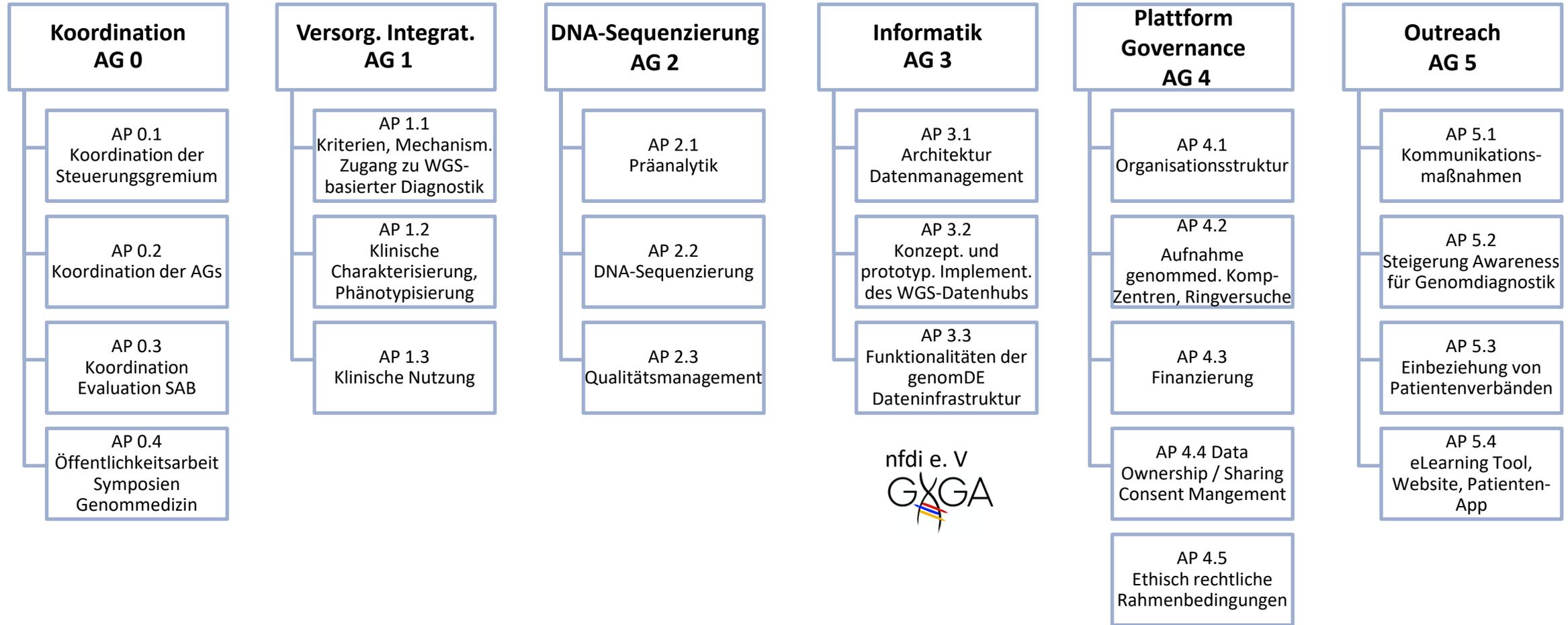
## Ziele – entsprechend Förderaufruf (2 von 2)

- Entwicklung entspr. **klinischer Leitlinien (MTB, Fallkonferenzen)**, Patienteninformationen, Patienteneinwilligungen (z. B. Broad Consent der MII), Kerndatensätze
- Qualifikationen und **Ausbildung von Fachpersonal** in der Humangenetik und bioinformatischen Analysemethoden
- **Finanzierungs- und Erstattungsfragen**
- Ethisch rechtliche und datenschutzrechtliche Fragestellungen
- Fortlaufende **Einbindung weiterer Akteure** mit entsprechender Expertise zur Identifizierung möglicher ethischer, rechtlicher und regulatorischer Einflüsse unter Berücksichtigung der relevanten Gesetzgebung und weiterer Forschungsergebnisse
- **Einbettung** von genomDE **in die Forschung sowie in internationale Aktivitäten** (1+ Mio Genome) und den europäischen Gesundheitsdatenraum (z. B. EU Health Data Space)
- **Öffentlichkeitsarbeit: Patientenbelange prioritär behandeln** und eine qualitätsgesicherte Beratung und Aufklärung zum Thema Genetik und Genomforschung sichern



# Allianz der genommedizinischen Initiativen (Onkologie & Seltene Erkrankungen)

					<p>Somatische &amp; Erbliche Tumorerkrankungen &amp; DGP</p>
			<p>Seltene Erkrankungen &amp; GfH</p>		<p>Bundesweite Patientenvertreter-Organisationen</p>
			<p>IT, DB, Datenmanagement, Security, QM, techn. DS</p>		 
<p>Wissenschaftliche &amp; administrative Koordination SEMLER, SIDDIQUI, v. KESSEL, FECHNER, SPLETT</p>				<p>Autom. Analyse Sequ-Standards QM, Neue Technologien Regularien</p>	<p>Steuerungsgremium genomDE-Projekt</p>



## Fünf thematische Arbeitsgruppen / -pakete

---

### ➤ **AG1 (Versorgungsintegration)**

Vernetzung genommedizinischer Versorgungsstrukturen, Patientenzugang zu WGS-basierter Diagnostik, Indikation zur WGS, klinische Charakterisierung und Phänotypisierung, klinische Nutzung von WGS-Daten

### ➤ **AG2 (Sequenzierung)**

Präanalytik, Sequenzierungstechnologien, Qualitätsmanagement, Primärdatenmanagement

### ➤ **AG3 (Informatik)**

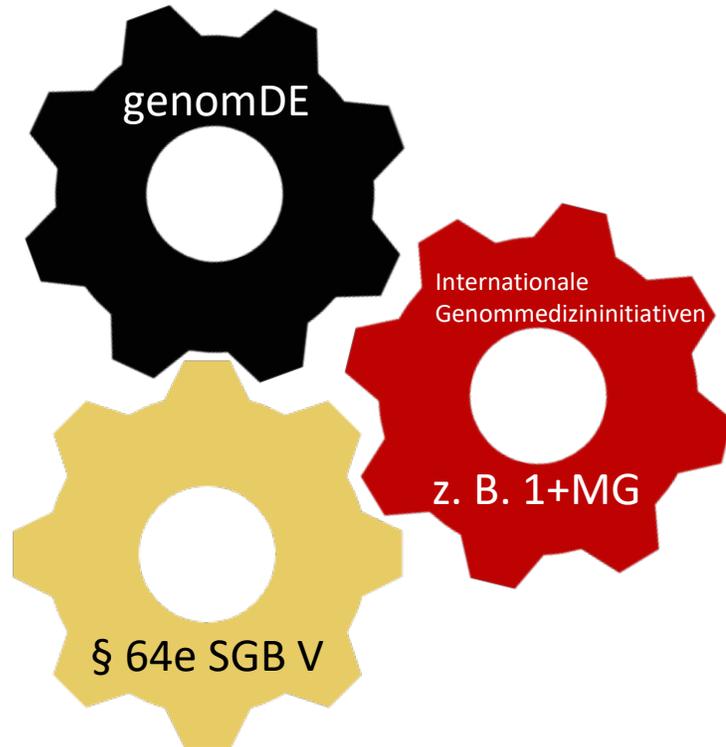
Architektur der Dateninfrastruktur (in Kooperation mit: BfArM, RKI), Datenstandards, Datenschutz und Datensicherheit, Datenanalyse, internationale Vernetzung (1+MG, EU, Health Data Space etc.)

### ➤ **AG4 (Governance)**

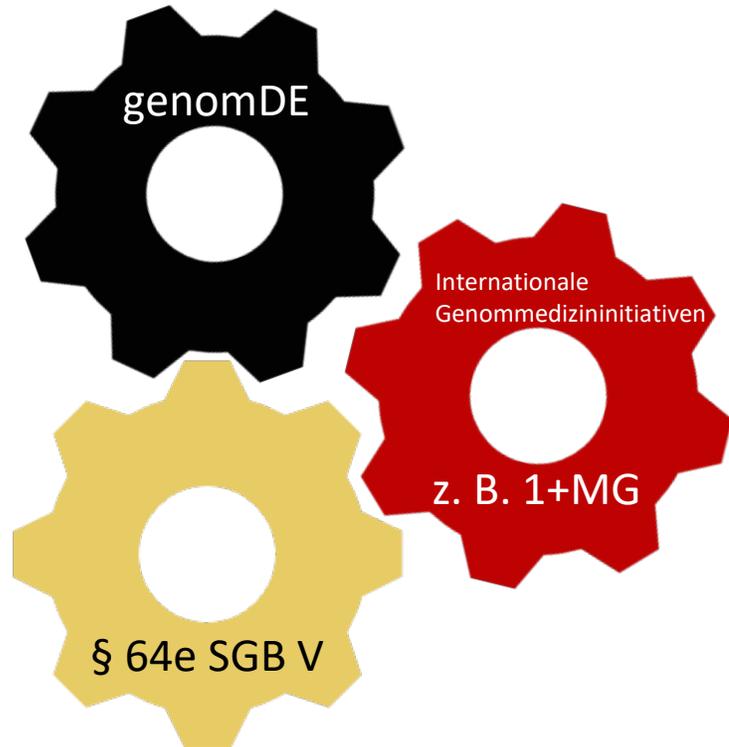
Plattform-Management, Einbindung von weiteren Leistungserbringern, Data Governance, ELSI

### ➤ **AG5 (Outreach)**

Öffentlichkeitsarbeit, Patient-Involvement, Aus- und Weiterbildung



- genomDE-Projekt gestaltet / unterstützt § 64e SGB V zur Implementierung der **Ganzgenomsequenzierung** zur umfassenden **Diagnostik und Therapiefindung** sowohl bei **seltenen (SE) als auch bei onkologischen Erkrankungen** (Pilotindikationen)
- Grundlage für die **bundesweit einheitliche Genomsequenzierung** im Rahmen eines **strukturierten klinischen Behandlungsablaufs** – (Beachtung MII, NDFI et al.)
- Unterstützt **standardisierte, Datenzusammenführung von klinischen und genomischen Daten** in einer Dateninfrastruktur (BfArM, RKI) nach höchsten Kautelen hinsichtlich Datenschutz und Ethik für „**real time**“-**Patientenbehandlung / Versorgung** UND Forschung (hier, z. B. 1+MG)
- Nutzung der gewonnenen Daten zur **stetigen Verbesserung der medizinischen Behandlung / Versorgung von Patienten durch Forschung** – „**Wissensgenerierende Versorgung**“
- **Verschränkung genomDE & § 64e SGB V**: Wissenschaftliche und regulatorische **Voraussetzung** für Finanzierung und Auswahl ausgesuchter Genome aus dem Behandlungskontext / Versorgung in DE, für die Forschung mit Genomen auch in internationalen Projekten



- für die Patientinnen und Patienten
- für die Gesundheitsversorgung
- für die medizinische Forschung
  
- als sicherer & kontrollierter Bestandteil des „Gesundheitsdatenökosystems“ in Deutschland

*(siehe Koalitionsvertrag:  
„Gesundheitsdatengesetzgebung“,  
„dezentrale Forschungsdateninfrastruktur  
[im Gesundheitswesen]“)*

## Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit

### Kontakt

Geschäftsstelle TMF e.V.  
Charlottenstraße 42/Dorotheenstraße  
10117 Berlin

+49 (30) 22 00 24 710  
sebastian.semmler@tmf-ev.de  
www.tmf-ev.de | @TMF\_eV

### Quellen:

1. [Bundesgesetzblatt Jahrgang 2021 Teil I Nr. 44, ausgegeben zu Bonn am 19. Juli 2021](#)
2. [Bundestags-Drucksache 19/30560](#)