

Genommedizin in Deutschland mitgestalten: Das Modellvorhaben Genomsequenzierung

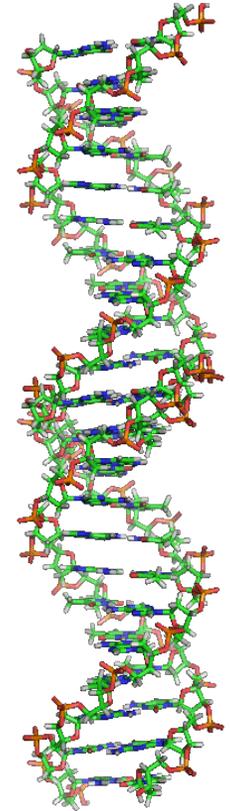
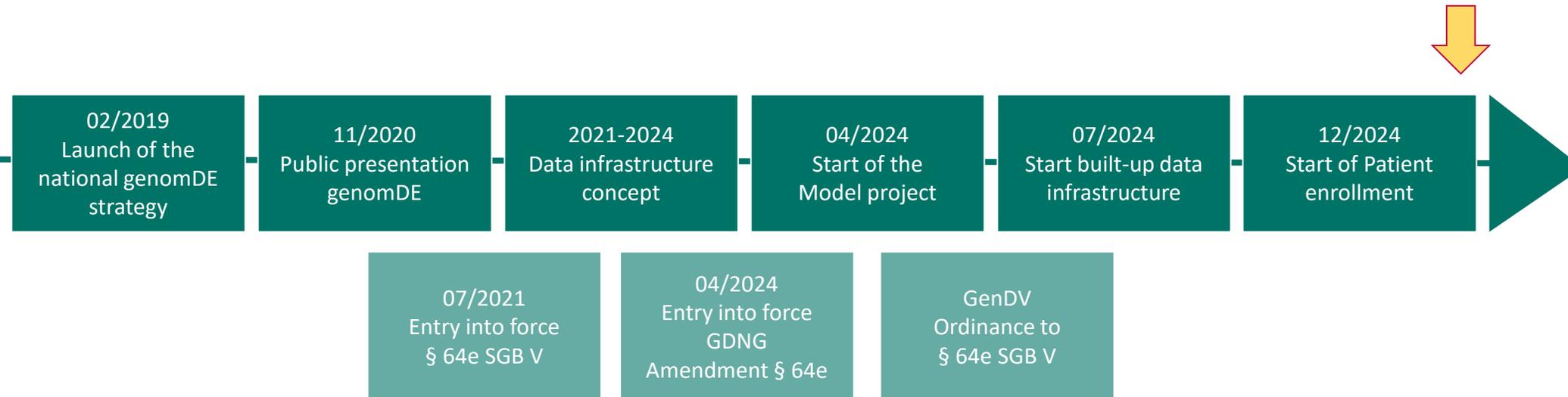
TMF - Jahrestagung 2025



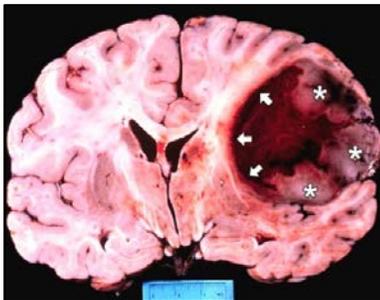
PD Dr Andreas Till, Leiter Datenplattform MV GenomSeq
Kontakt: PlattformMVGenomseq@bfarm.de

genomDE Modellvorhaben (MV GenomSeq): Historie

Teil der Nationalen Strategie für Genommedizin des BMG „genomDE“



Das Modellvorhaben Genomsequenzierung § 64e SGB V



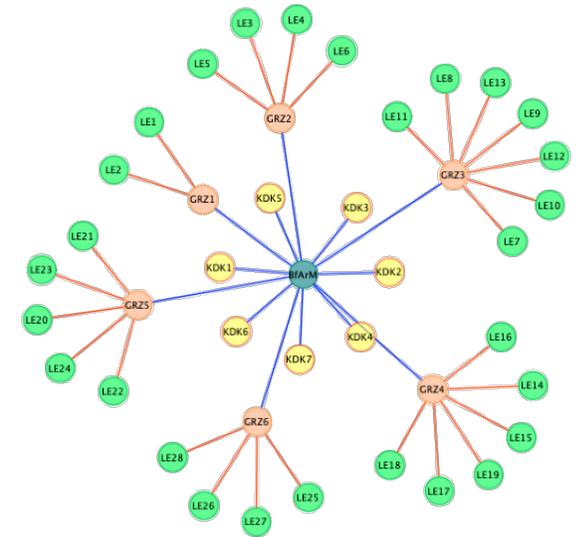
genomDE Modellvorhaben (MV GenomSeq)

- ein Modellvorhaben zur Verbesserung der Versorgung von **seltenen Erkrankungen und onkologischen Erkrankungen** durch Etablierung von Genomsequenzierung in der Routineversorgung
 - **Laufzeit: 2024 - 2029**
 - **Ziel : Integration der Genommedizin in die Gesundheitsversorgung**
- Kernpunkt: Aufbau und Betrieb einer Infrastruktur (Datenplattform) mit **dezentralen Datenknoten** (Genomrechenzentren, Klinischen Datenknoten), in der genomische und klinische Daten von Patient*innen gespeichert und **für Versorgung (Diagnose, Therapie) und Forschung** nutzbar gemacht werden sollen
- Konzeption, Vorbereitung & Initiierung unterstützt durch Expertinnen und Experten der **genomDE Initiative** und durch die **TMF**
- **Rolle des BfArM**: Plattformträger der Datenplattform im MV GenomSeq, verantwortlich für **Aufbau, Betrieb und Kontrolle der Datenplattform** und Weiterentwicklung des Vorhabens

Model Project Genome Sequencing

Konzept

- Netzwerke (SE und ONKO) verfügen bereits über etablierte Daten-Infrastrukturen
- Die Medizin Informatik Initiative (MII) nutzt geeignete Strukturen und Modi für Datenaustausch, lokale Vertrauensstellen, Struktur für Broad Consent etc.
- MV soll **existierende organisatorische und Daten-Infrastrukturen nutzen**
- Das MV soll in Phase 0 nach Pilot-/Testphase (mit Dummy Daten) strukturell mit einer **schlanken, ausbaubaren Minimalstruktur** (dem Minimal Viable Product/MVP) beginnen
- Im Laufe des MV (über mind. 5 Jahre): schrittweise Integration und Harmonisierung der Daten und Strukturen
- Patienteneinschluss seit Winter 2024



Rechtlicher Rahmen

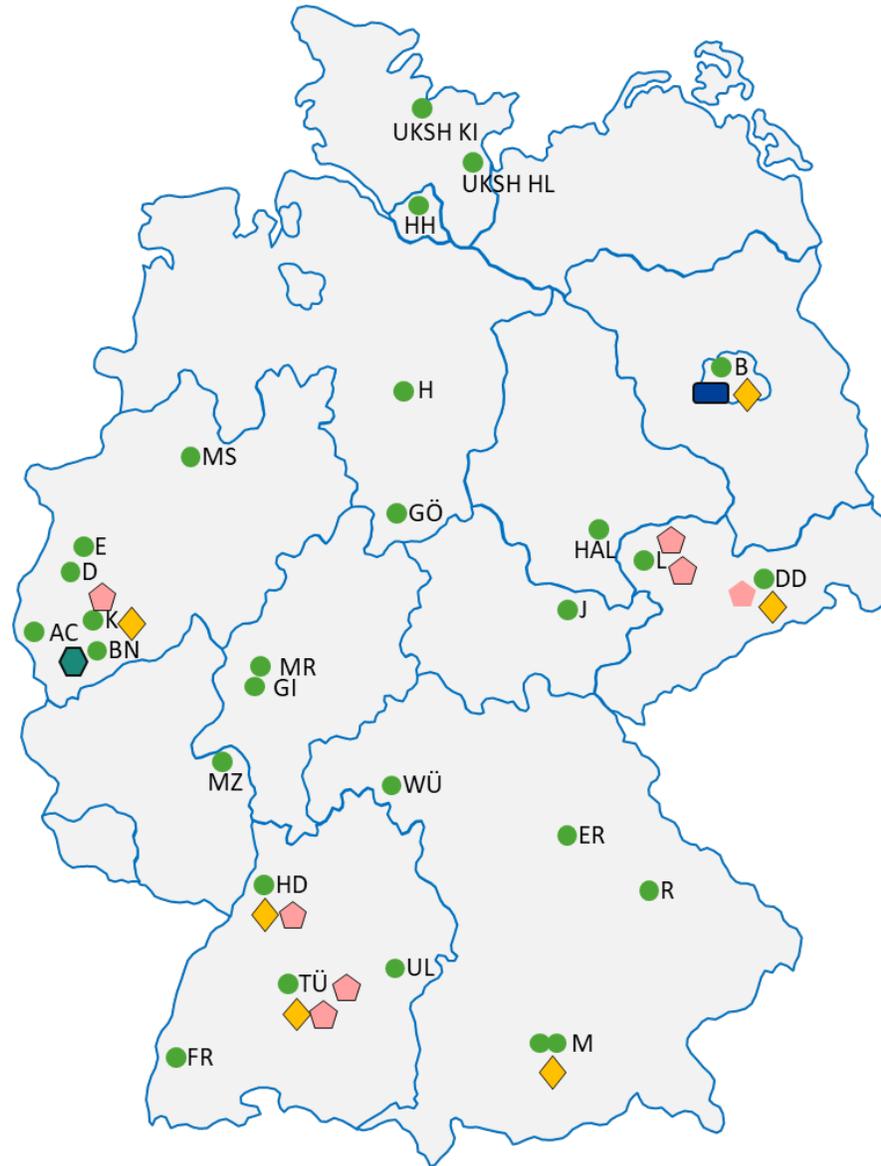
- GDNG, §64e SGB V & Genomdatenverordnung (GenDV, 12.7.24)

Gesamtstruktur MV GenomSeq



Leistungserbringer (LE)
UK Aachen (SE&OE)
Charite Berlin (SE&OE)
UK Bonn (SE&OE)
UK Dresden (SE&OE)
UK Düsseldorf (SE&OE)
UK Erlangen (SE&OE)
UK Essen (SE)
UK Freiburg (SE&OE)
UK GM, Standort Gießen (OE)
UK GM, Standort Marburg (OE)
UK Göttingen (SE&OE)
UK Halle (Saale) (OE)
UK Hamburg (UKE) (SE&OE)
MH Hannover (SE&OE)
UK Heidelberg (SE&OE)
UK Jena (SE&OE)
UK Köln (SE&OE)
UK Leipzig (SE)
UM Mainz (OE)
LMU München (SE&OE)
TUM München (SE&OE)
UK Münster (SE&OE)
UK Regensburg (SE&OE)
UK Schleswig-Holstein (SE&OE)
UK Tübingen (SE&OE)
UK Ulm (SE&OE)
UK Würzburg (SE&OE)

Patient:in ↔



- LE (27)
- ◻ KDK (7)
- ◻ GRZ (6)
- ◻ BfArM (PFT)
- ◻ RKI (VST)

MV GenomSeq: PatientInneninformation und Einwilligung



- Leistungserbringer (LE)**
- UK Aachen (SE&OE)
 - Charite Berlin (SE&OE)
 - UK Bonn (SE&OE)
 - UK Dresden (SE&OE)
 - UK Düsseldorf (SE&OE)
 - UK Erlangen (SE&OE)
 - UK Essen (SE)
 - UK Freiburg (SE&OE)
 - UK GM, Standort Gießen (OE)
 - UK GM, Standort Marburg (OE)
 - UK Göttingen (SE&OE)
 - UK Halle (Saale) (OE)
 - UK Hamburg (UKE) (SE&OE)
 - MH Hannover (SE&OE)
 - UK Heidelberg (SE&OE)
 - UK Jena (SE&OE)
 - UK Köln (SE&OE)
 - UK Leipzig (SE)
 - UM Mainz (OE)
 - LMU München (SE&OE)
 - TUM München (SE&OE)
 - UK Münster (SE&OE)
 - UK Regensburg (SE&OE)
 - UK Schleswig-Holstein (SE&OE)
 - UK Tübingen (SE&OE)
 - UK Ulm (SE&OE)
 - UK Würzburg (SE&OE)

Patient:in ↔

Patienteninformation und Teilnahmeerklärung zum „Modellvorhaben Genomsequenzierung bei seltenen und bei onkologischen Erkrankungen“ nach § 64e SGB V sowie Einwilligung in die Vornahme einer Genomsequenzierung

Patient information and declaration regarding both participation in the "Genome sequencing model project for rare and oncological diseases" in accordance with Section 64e SGB V as well as consent to genome sequencing

§SGB V Alman Sosyal Güvenlik Kanunu § 64e Uyarınca "Nadir Hastalıklarda ve Onkolojik Hastalıklarda Genom Dizileme Model Projesi" için Hasta Bilgilendirme ve Katılım Beyanı ile Genom Dizileme İşlemi için Onam Formu

Информация для пациента и Заявление об участии в «Пилотном проекте по секвенированию генома при редких и онкологических заболеваниях» в соответствии с § 64e Кодекса социального обеспечения, часть V (SGB V), а также Согласие на проведение секвенирования генома

Уважаемая пациентка! Уважаемый пациент! Уважаемые родители и заменяющие их лица!

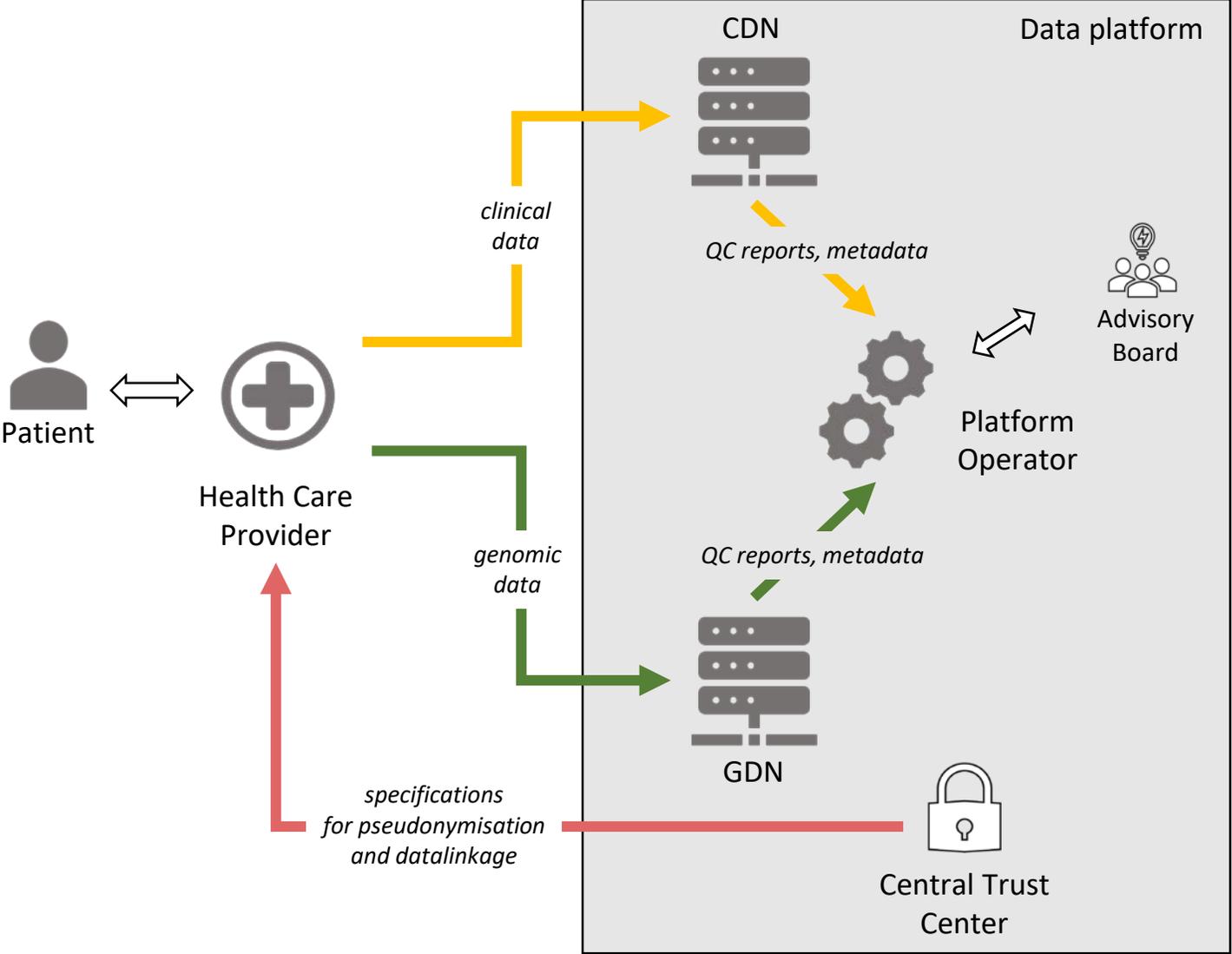
Ваш врач предложил вам принять участие в пилотном проекте. Необходимое для этого Заявление об участии также включает в себя Согласие на проведение секвенирования генома и использование этих данных для улучшения лечения, обеспечения качества и оценки пилотного проекта. Мы также хотели бы проинформировать вас о возможности использования ваших данных пациента в исследовательских целях. Поэтому, пожалуйста, внимательно ознакомьтесь со следующей информацией и затем, ознакомившись с ней, уделите достаточно времени, чтобы обдумать свое решение и последующее согласие. Обратите внимание, что право на самоопределение также включает в себя право не быть проинформированным о результатах генетических данных. Если у вас возникли какие-либо сомнения или вопросы (или если вам нужна дополнительная информация), то, пожалуйста, обратитесь к вашему лечащему врачу. Соответствующие контактные данные приведены на последней странице этого документа.

Ваше участие в пилотном проекте является добровольным. Если вы не в полной мере согласны с описанным ниже способом и продолжительностью использования ваших данных или если на ваши вопросы не были получены удовлетворительные ответы, то вам не следует заявлять о своем участии.

Нижне мы хотели бы представить вам общую информацию о пилотном проекте по секвенированию генома, возможностях вашего участия и использовании данных в пилотном проекте. Если вы заинтересованы в участии в настоящем проекте, то вы можете подтвердить свое участие, подписав соответствующее Заявление (стр. 14).



MV GenomSeq: Gesamtstruktur

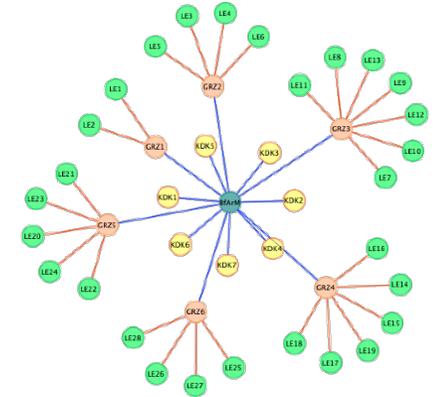


Datenknoten

Die Datenhaltung in der Plattform erfolgt **dezentral** in klinischen Datenknoten (KDK) und Genomrechenzentren (GRZ).

GRZ	Betreiber
GRZ Berlin	Max Delbrück Zentrum Berlin
GRZ Dresden	Technische Universität Dresden
GRZ Heidelberg	DKFZ Heidelberg
GRZ Köln	Universität zu Köln
GRZ München	Klinikum rechts der Isar, TUM
GRZ Tübingen	Eberhard Karls Universität Tübingen

GRZ werden von Forschungsinstitutionen betrieben, stellen Data Hubs des Deutschen Humangenom-Phenom-Archiv (GHGA) dar.



KDK	Betreiber	Klinisches Netzwerk	Klinischer Fokus
Für Krebserkrankungen:			
KDK Heidelberg	NCT Heidelberg	NCT/DKTK MASTER	verschiedene Tumorentitäten
KDK Köln	Uniklinik Köln	nNGM	nicht-kleinzelliger Lungenkrebs
KDK Tübingen	Universitätsklinikum Tübingen	DNPM	verschiedene Tumorentitäten
Für erbliche Tumorprädispositionssyndrome:			
KDK Dresden	Universitätsklinikum Dresden	ET	seltene genetische Tumor-Risikosyndrome
KDK Leipzig	Universität Leipzig	DK-FBREK	fortgeschrittener Brust- und Eierstockkrebs
KDK Leipzig	Universität Leipzig	DK-FDK	kolorektaler Krebs
Für seltene Erkrankungen			
KDK Tübingen	Universitätsklinikum Tübingen	NSE	ungelöste Fälle seltener Erkrankungen

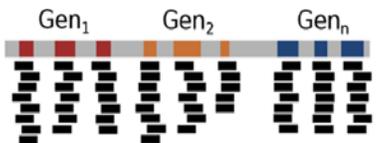
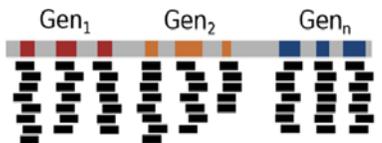
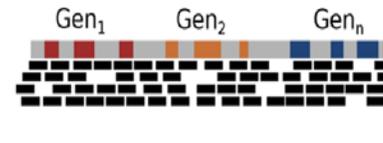
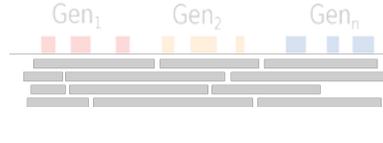
KDK werden von klinischen Netzwerken betrieben.

MV GenomSeq: Zu übermittelnde Daten

Genomic data (→ GRZ)	Clinical data (→ KDK)	Consents (→ GRZ & KDK)
Raw sequencing data (FASTQ, BAM) + VCF, BED	General data (e.g. demographic data, board decision)	Participation in model project GenomSeq
Dependent on indication: Seq panels, WES, WGS	Clinical data (e.g. diagnosis, histology, phenotype)	Genetic diagnostics (→ GenDG)
Sequencing metadata (e.g. sample type, library type, instrument)	Data on previous genetic diagnostic and treatment	Research consent (Broad consent, MII)
Quality metrics (e.g. mean coverage)	Follow up data (e.g. therapy, outcome)	



MV GenomSeq: DNA Sequencing Technologien

	NGS-Panel	NGS short read Whole Exome	NGS short read Whole Genome	NGS long read Whole Genome
Coverage				
Rare Diseases	-	-	100%	at later stages of project
Oncological Diseases	20%	30%	50%	at later stages of project

MV GenomSeq: Zu übermittelnde Daten

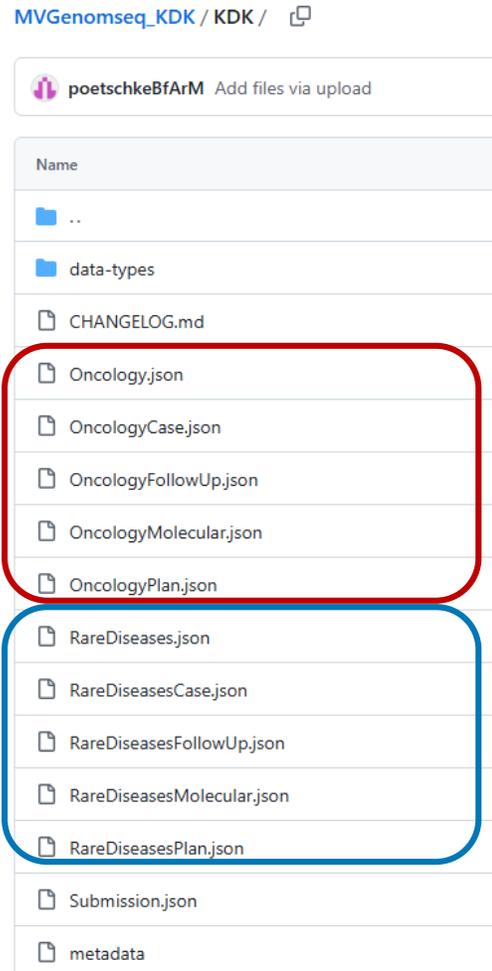
Genomic data (→ GRZ)	Clinical data (→ KDK)	Consents (→ GRZ & KDK)
Raw sequencing data (FASTQ, BAM) + VCF, BED	General data (e.g. demographic data, board decision)	Participation in model project GenomSeq
Dependent on indication: Seq panels, WES, WGS	Clinical data (e.g. diagnosis, histology, phenotype)	Genetic diagnostics (→ GenDG)
Sequencing metadata (e.g. sample type, library type, instrument)	Data on previous genetic diagnostic and treatment	Research consent (Broad consent, MII)
Quality metrics (e.g. mean coverage)	Follow up data (e.g. therapy, outcome)	



- Datenmodelle (JSON, zukünftig auch FHIR) mit Spezifikationen und QC-Parametern veröffentlicht
- Aktuell: Technische Anbindung LE <-> Datenknoten <-> Plattformträger

MV GenomSeq: Spezifikationen zum Datenkranz

Datenkranz klinische und genomische Daten (inkl. Metadaten) als JSON:



<https://github.com/bfarm-MVH/>

Spreadsheet mit Dokumentation:

Weitere Informationen und Download-Bereich

Datensatzspezifikationen

Für die Datenübertragung der Leistungserbringer an die klinischen Datenknoten und Genomrechenzentren finden Sie hier die entsprechenden Datensatzspezifikationen als PDF Datei und als JSON auf unserem Repository.



Technische Spezifikation Datensatz MV GenomSeq V1-0

PDF, 499KB, Datei ist nicht barrierefrei

Technische Spezifikation des Datensatzes
für das Modellvorhaben
Genomsequenzierung § 64e SGB V

Beschreibung und Dokumentation

[MVGenomseq Repository - GRZ](#)

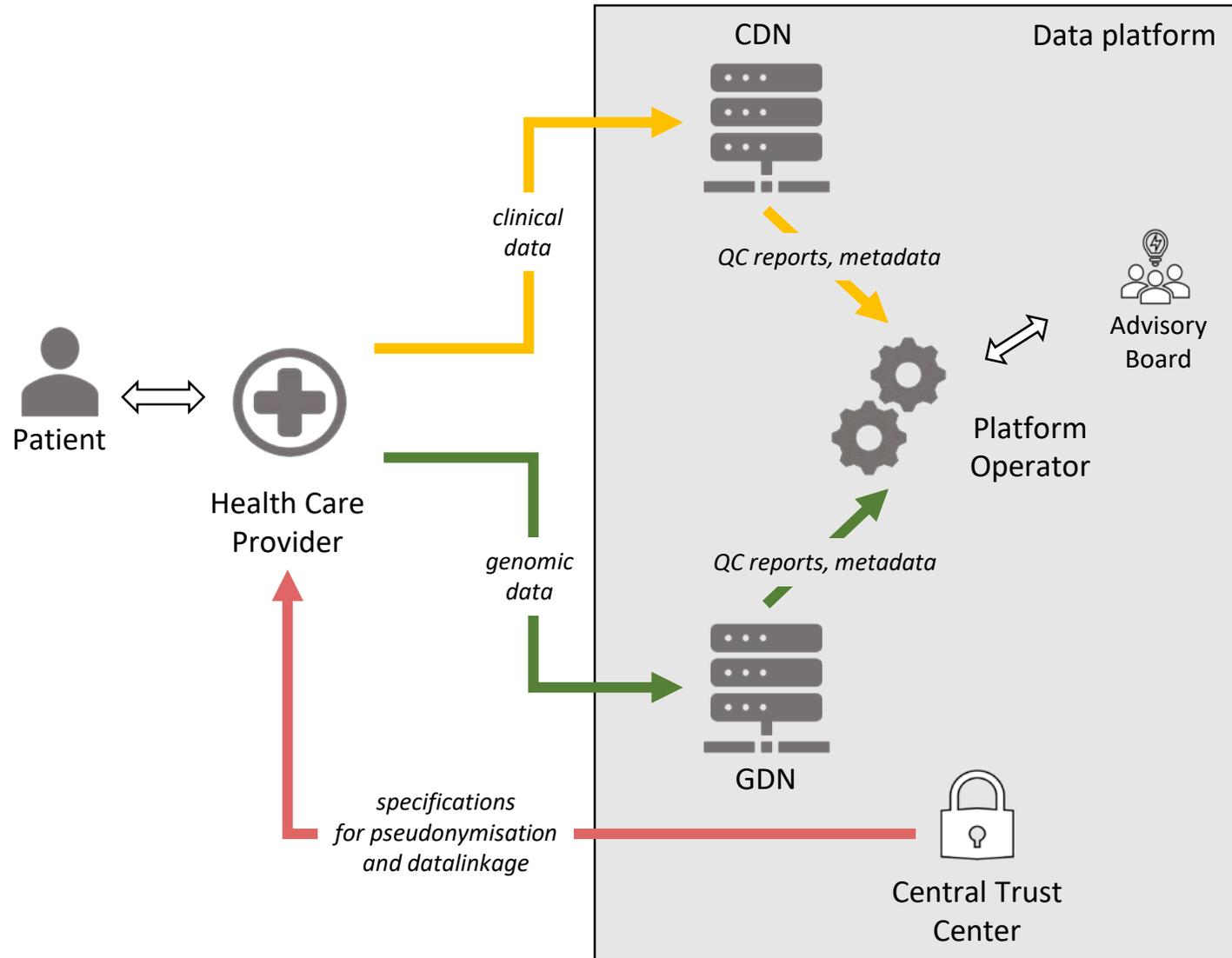
[MVGenomseq Repository - KDK](#)

Qualitätssicherung

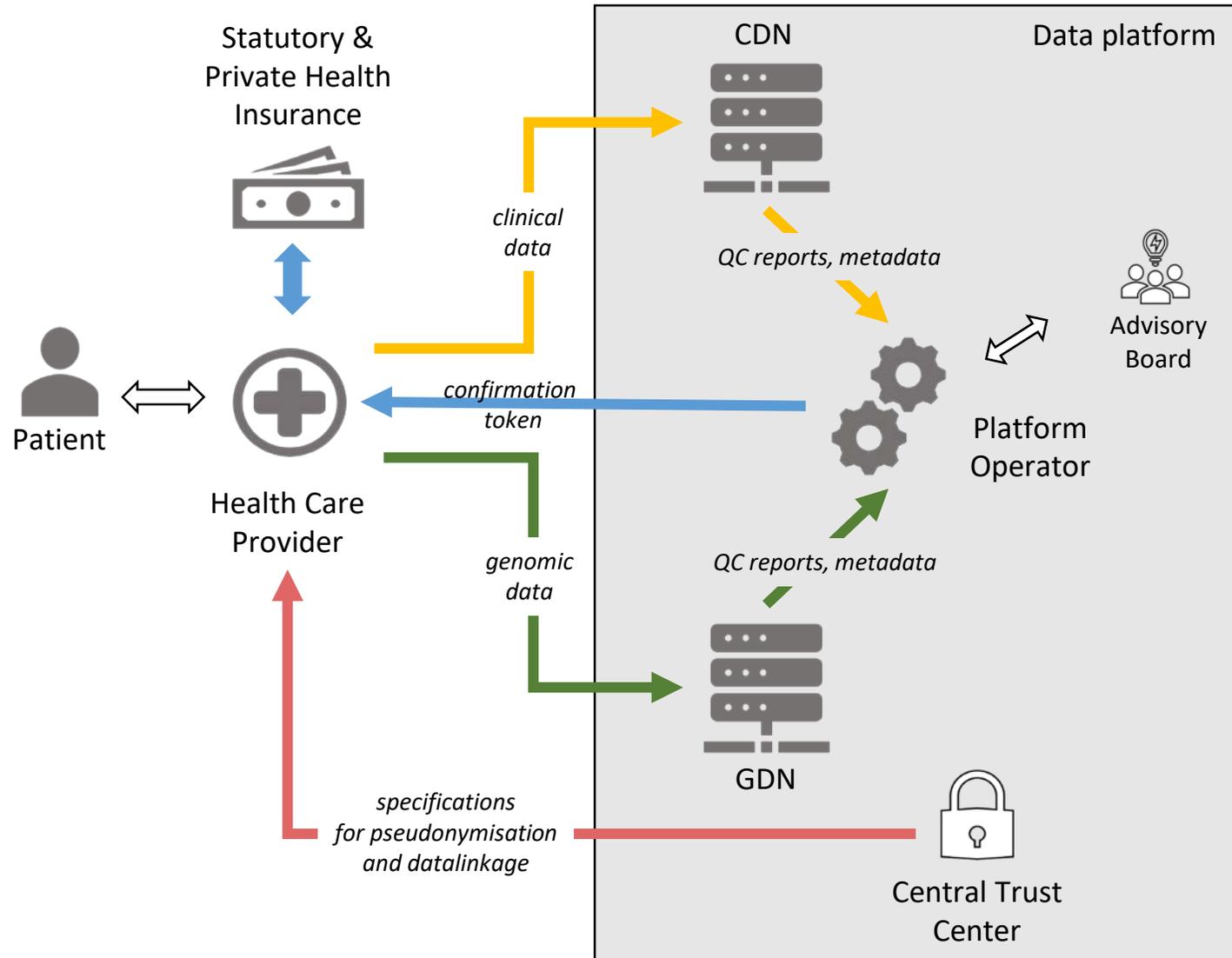
Zulassung als Genomrechenzentrum (GRZ) bzw. Klinischer Datenknoten (KDK)
für das Modellvorhaben Genomsequenzierung nach § 64e Absatz 10a bzw. 10b
SGB V

https://www.bfarm.de/DE/Das-BfArM/Aufgaben/Modellvorhaben-Genomsequenzierung/Informationen-und-downloads/_node.html

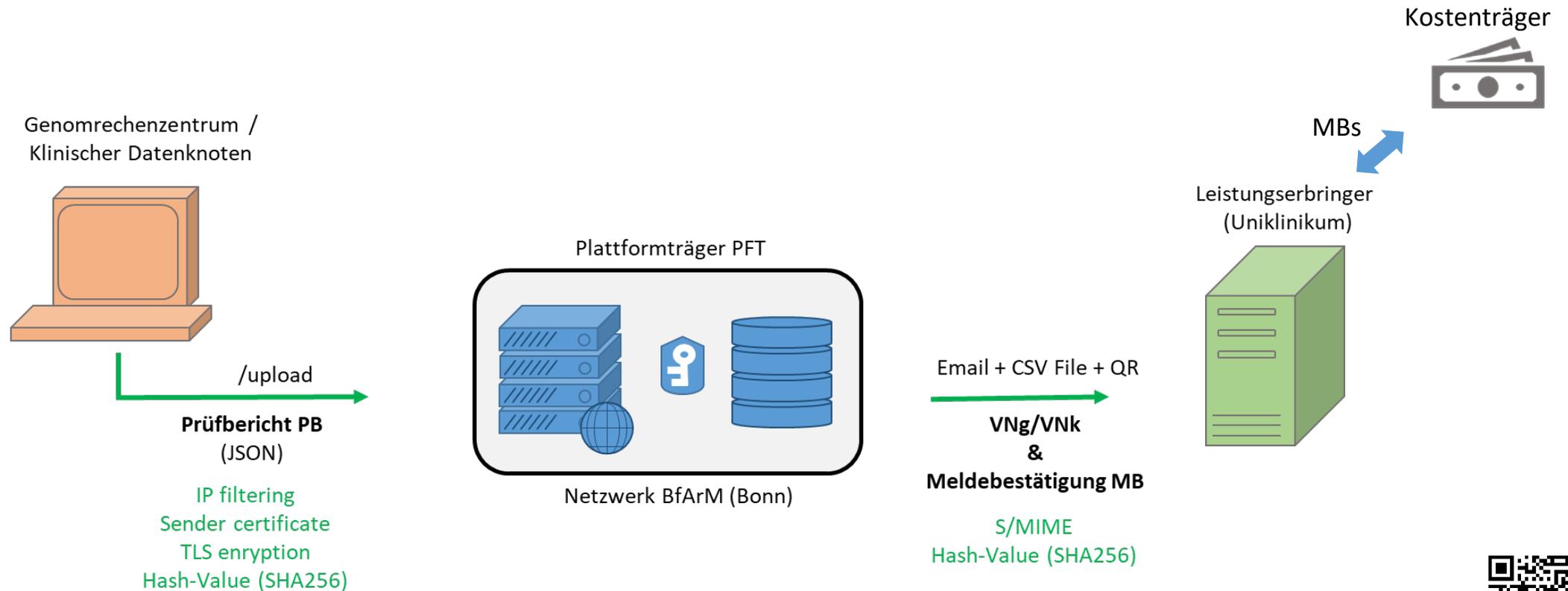
MV GenomSeq: Wie erfolgt die Abrechnung?



MV GenomSeq: Wie erfolgt die Abrechnung?



MV GenomSeq – Schnittstellen für Abrechnung



IBE+A123456789+A123456789&20250101001&260530103&KDKK00001&0&O&9&1&C&1&1
+9+ 2bff2dd6a174d26d1bf92a127906dc68e6da9d17f0ca68eab964988c77791e09

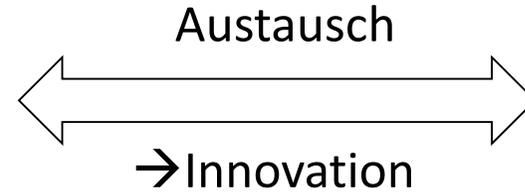


Aktueller Stand:

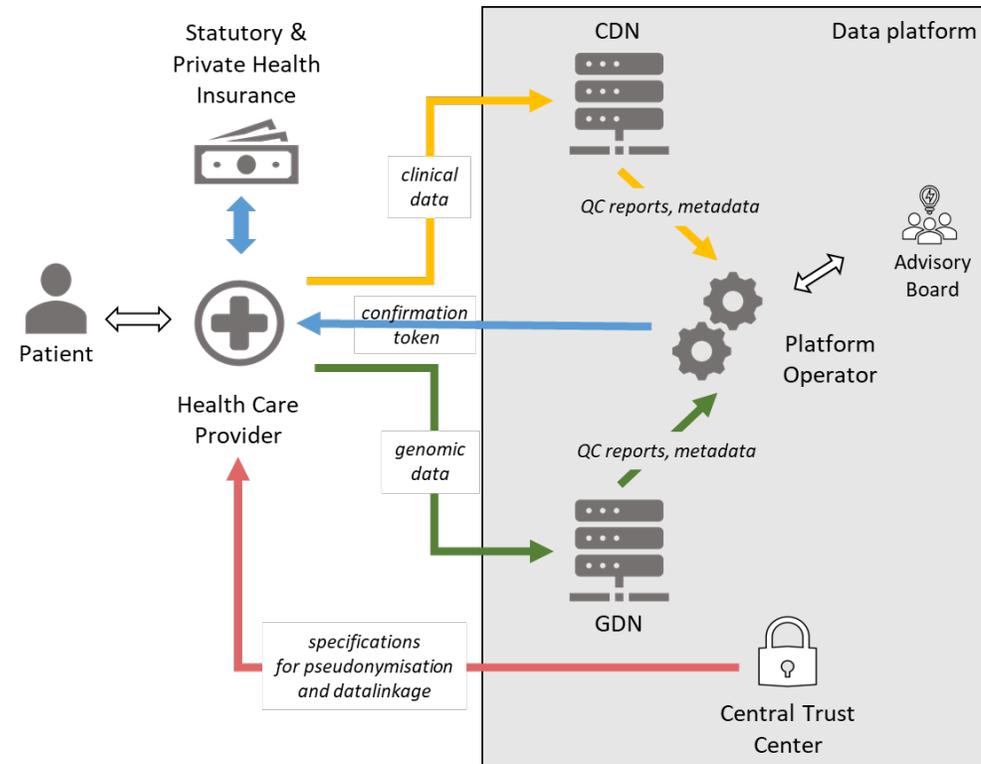
- Testphase Plattformträger <-> Datenknoten zum Austausch des Prüfberichts
- Ausgabe Meldebestätigung an LE: Implementierung Verschlüsselung und Versand in Abstimmung mit LE

MV GenomSeq: Zukünftige Datennutzung

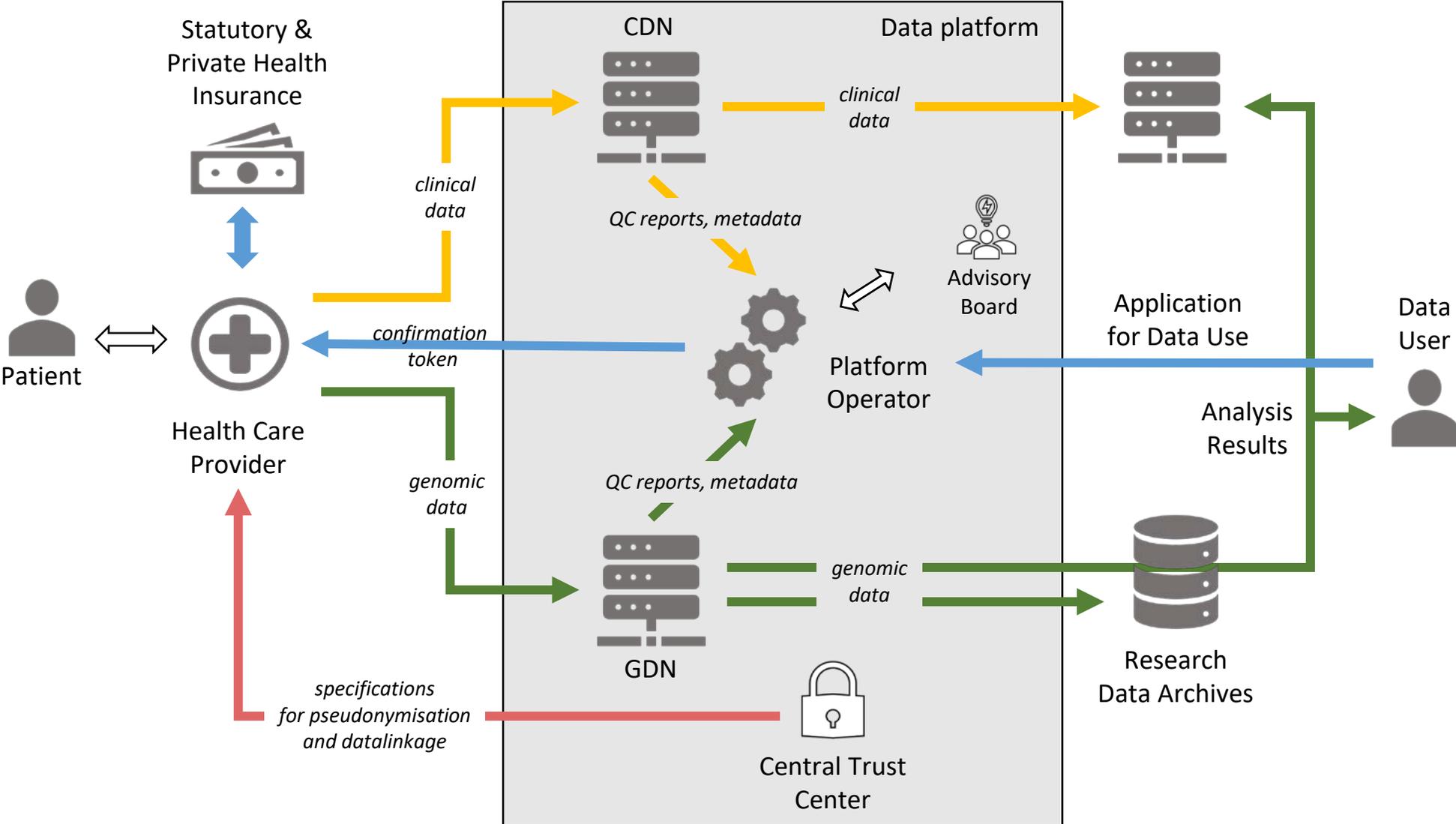
Versorgung



Forschung



MV GenomSeq: Zukünftige Datennutzung



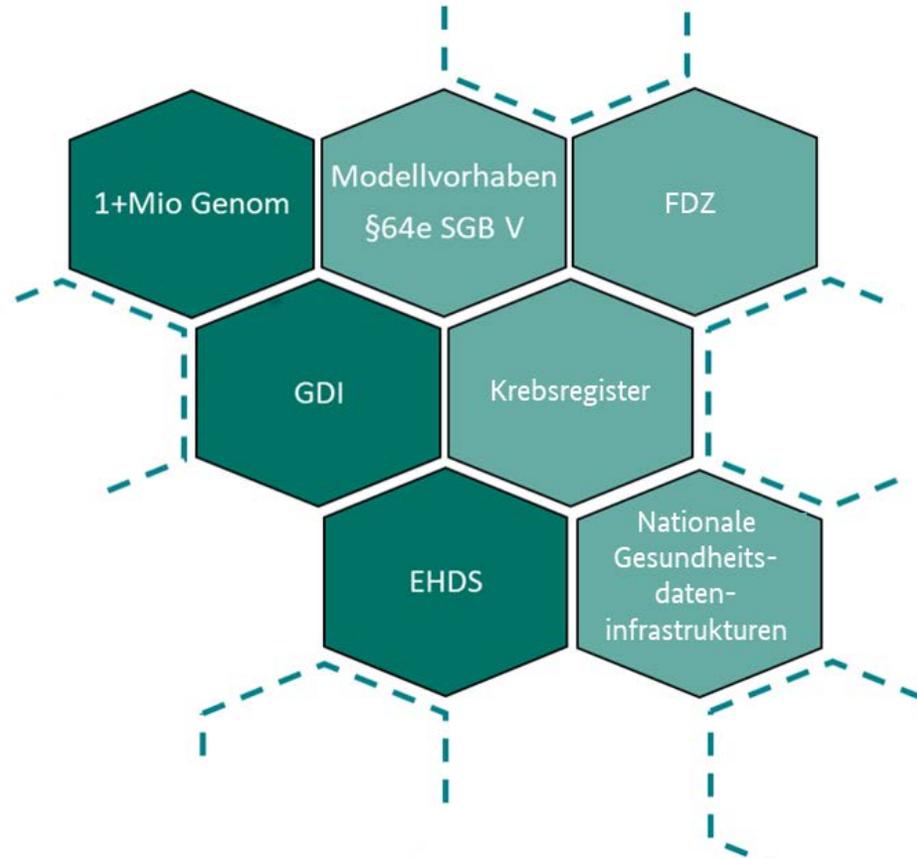
MV GenomSeq: Wo stehen wir?



Einschluss MV GenomSeq				
Patientenzahl SE	Patientenzahl OE	Patientenzahl insgesamt, alle Seq-Arten	% WGS	% ohne Seq
1180	729	1909		
62%	38%		60%	7%

- Es wurden knapp **200 Therapieempfehlungen** basierend auf Genomdaten ausgesprochen.
- Für die nächsten 6 Monate werden **weitere 6.000 Patienteneinschlüsse** erwartet.

The Health Data Landscape



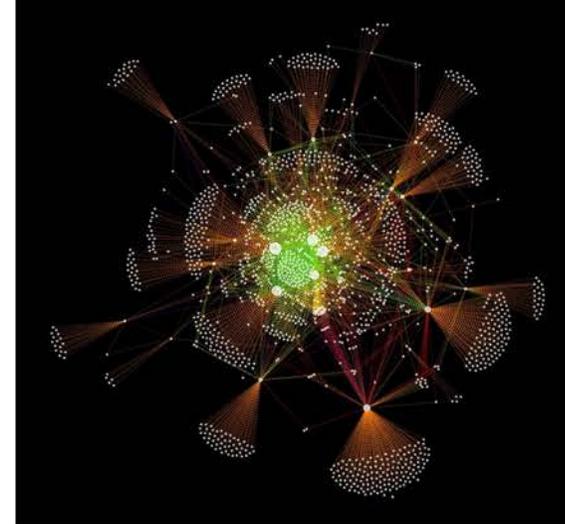
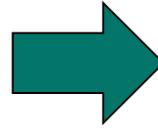
Vernetzung und Anbindung des MV GenomSeq:

- Landeskrebsregister
- Forschungsdatenzentrum FDZ
- Nationale Forschungsdateninfrastrukturen
- Europäische Genominitiativen
- Europäischer Gesundheitsdatenraum (EHDS)
- weitere nationale und internationale Vernetzung

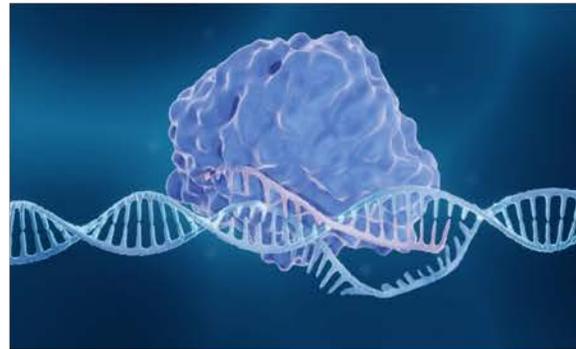
The Big Picture



Genetische Varianten



Erkrankungsmechanismen



Gentherapie

Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit!



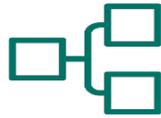
BfArM:

Prof. Dr. Britta Hänisch
PD Dr. Andreas Till
Dr. Catharina Scholl
Dr. Tatjana Hübner
Rudolf Klatt
Luca Pötschke



RKI:

Anna Lübbe
Rüdiger Dölle
Ulrike Wanderer



BMG:

Dr. Jana Strassburger
Dr. Sophia Schade
Dr. Dorothee Andres
Anika Anker



GHGA

Prof. Oliver Kohlbacher
Prof. Oliver Stegle
Dr. Jan Eufinger

IFT Fraunhofer

Prof. Thomas Berlage
Carlos Velasco Nunez

Weitere Partner

Prof. Melanie Börries
Prof. Jürgen Wolf
Prof. Eveline Schröck
Prof. Markus Nöthen
Prof. Malte Spielmann
Prof. Nisar Malek
T. Hartz & P. Kachel

Vielen Dank an alle beteiligten Klinischen Netzwerke

und an alle Expertinnen und Experten der **GenomDE Initiative & der TMF**

für die Unterstützung des Vorhabens!

Genommedizin in Deutschland mitgestalten: Das Modellvorhaben Genomsequenzierung

TMF - Jahrestagung 2025



PD Dr Andreas Till, Leiter Datenplattform MV GenomSeq
Kontakt: PlattformMVGenomseq@bfarm.de