Bundesinstitut
für Arzneimittel
und Medizinprodukte

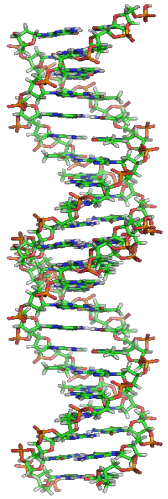
ROBERT KOCH INSTITUT

Das genomDE Modellvorhaben: Genomsequenzierung für Diagnostik und Therapie

Biobankenforum TMF, Berlin, SEP 2025

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

Das Modellvorhaben Genomquenzierung nach § 64e SGB V



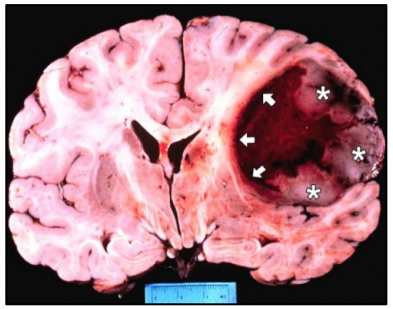
Teil der Nationalen Strategie für Genommedizin des BMG „genomDE“

- 02/2019 Auftakt der Nationalen Strategie genomDE
- 11/2020 Öffentliche Präsentation von genomDE
- 2021-2024 Konzept Dateninfra-struktur
- 04/2024 Start des Modell-vorhabens
- 07/2024 Start des Ausbaus der Daten-infrastruktur
- 12/2024 Start des Patienten-einschlusses
- 07/2025 Start der Initialphase Plattform-betrieb

- 07/2021 Inkrafttreten von § 64e SGB V
- 04/2024 Inkrafttreten von GDNG Amendment § 64e
- GenDV Verordnung zu § 64e SGB V

Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte

Das Modellvorhaben Genomsequenzierung § 64e SGB V



MV GenomSeq

- ein Modellvorhaben zur Verbesserung der Versorgung von **seltenen Erkrankungen und onkologischen Erkrankungen** durch Genomsequenzierung
  - **Laufzeit: 2024 - 2029**
  - **Ziel : Integration der Genommedizin in die Gesundheitsversorgung**

– Kernpunkt: Aufbau und Betrieb einer 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

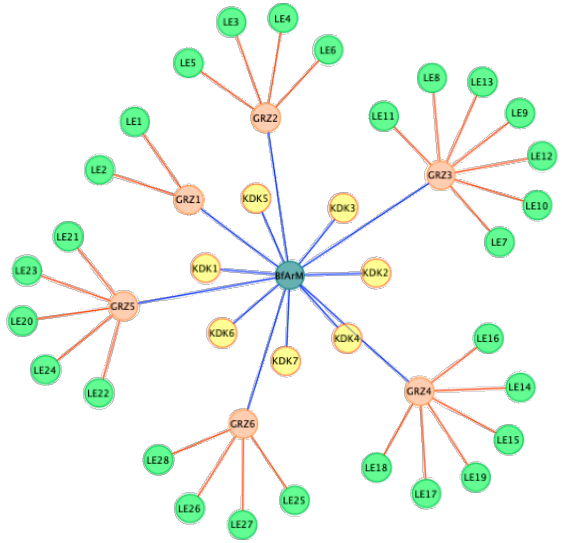
– **BfArM: Plattformträger** der Datenplattform im MV GenomSeq, verantwortlich für **Aufbau, Betrieb und Kontrolle der Datenplattform** und Weiterentwicklung des Vorhabens

– **RKI: Zentrale Vertrauensstelle** (→ Vorgaben für Pseudonymisierung und Data Linkage)

Das Modellvorhaben Genomsequenzierung § 64e SGB V

Konzept

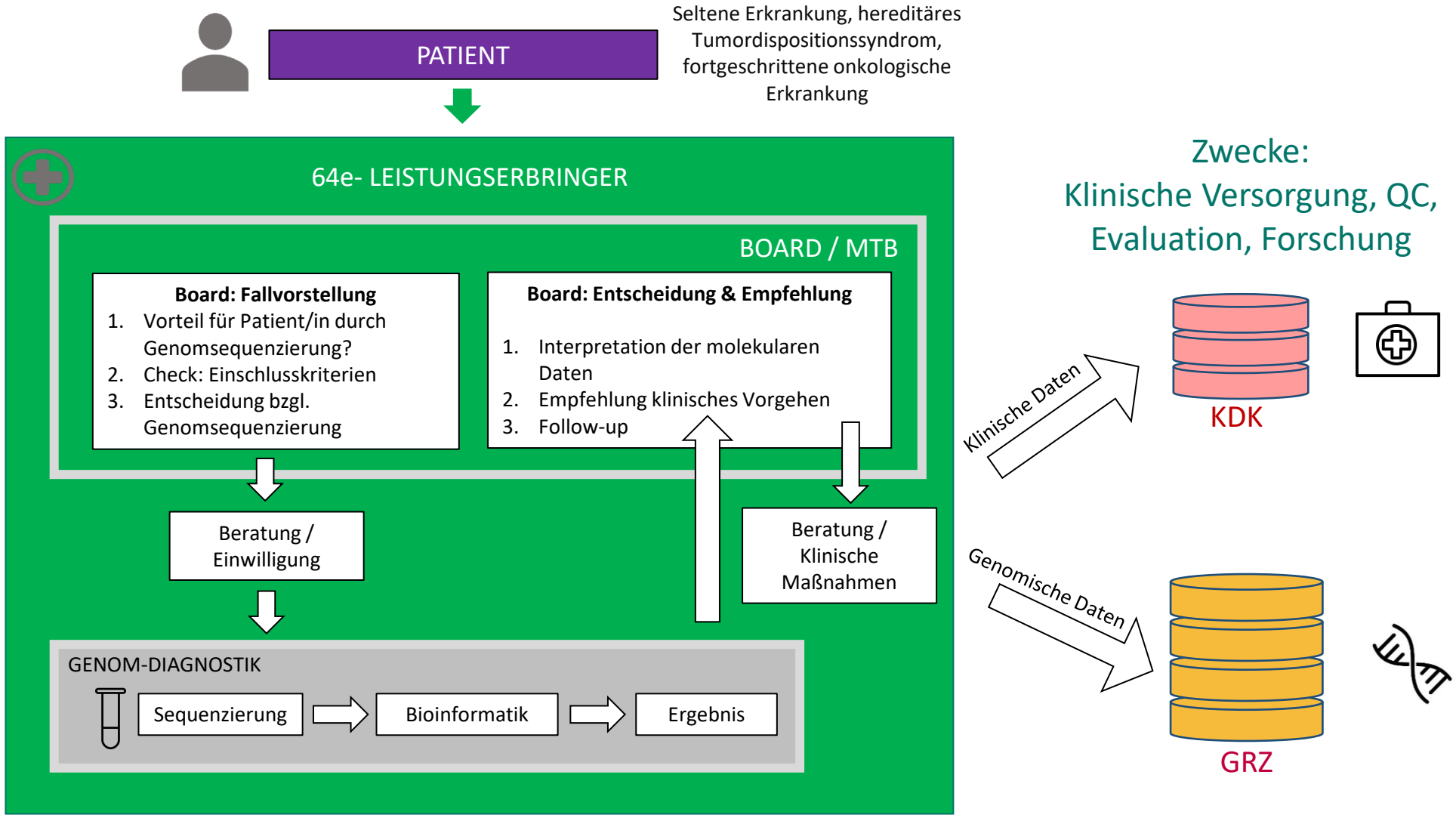
- Netzwerke (SE und ONKO) verfügen bereits über etablierte Daten-Infrastrukturen
- Die Medizin Informatik Initiative (MII) nutzt geeignete Strukturen und Modi für Datenaustausch, lokale Vertrauensstellen, Struktur für Broad Consent etc.
- MV soll **existierende organisatorische und Daten-Infrastrukturen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



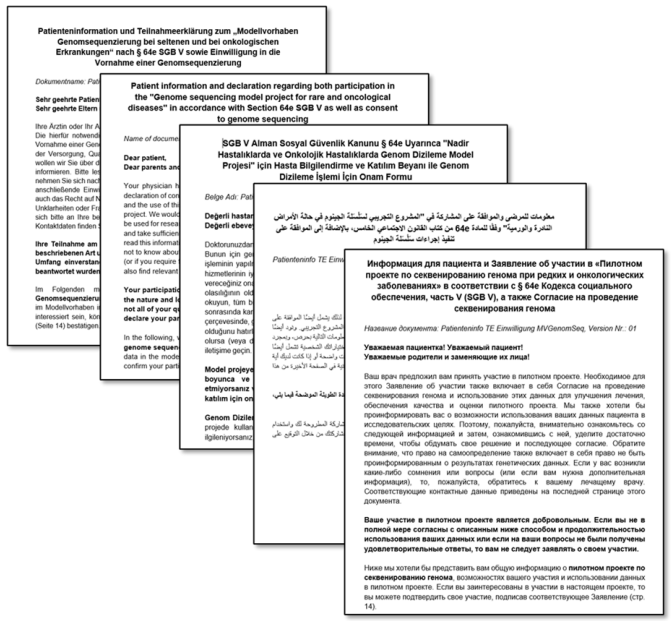
Rechtlicher Rahmen

- Gesundheitsdatennutzungsgesetz (GDNG)
- § 64e Sozialgesetzbuch Buch V (SGB V)
- Genomdatenverordung (GenDV, 12.7.24)

Patientenpfad –Wie werden Patienten eingeschlossen?



genomDE Modellvorhaben: Patienteninformation und Einwilligungen



DNA - ein fadenförmiges, wie eine Strickleiter gewundenes Molekül, Träger der Erbinformationen und somit des Bauplans von Zellen und Lebewesen, kommt im Zellkern jeder menschlichen Zelle vor

Gen - Abschnitt der DNA, der eine ganz bestimmte Information (z.B. zum Aufbau eines speziellen Eiweißes = Proteins) enthält. Das menschliche Genom enthält weit über 20.000 solcher Gene.

Genom - die Gesamtheit der Erbinformation eines Organismus (z.B. eines Menschen), ist im Allgemeinen identisch für alle Zellen unseres Körpers. Das menschliche Genom jeder Zelle besteht aus 46 einzelnen DNA-Molekülen („Chromosomen"), auf denen wiederum die Gene verteilt liegen.

Genomsequenzierung – technisches Verfahren zur Entschlüsselung der Abfolge („Sequenz") der DNA-Bausteine in einem bestimmten Abschnitt des Genoms oder über das gesamte Genom

Genomische Daten - die durch eine Genomsequenzierung ermittelte Abfolge der DNA-Bausteine in den jeweils untersuchten Regionen des Genoms, kann sich nur auf einzelne Gene oder Gen-Abschnitte, oder auf das gesamte Genom beziehen.

Klinische Daten – Sammlung der für die Krankenversorgung wichtigen Daten eines Patienten bzw. einer Patientin, z.B. Alter, Geschlecht, Wohnort, Diagnose, Daten zur Krankheitsausprägung und zum Behandlungsverlauf

Personalisierte Therapie – individuell auf die jeweilige Person maßgeschneiderte Behandlungsmethode. Im Zusammenhang mit Genommedizin kann z.B. die Analyse von genetischen Markern durch eine Genomsequenzierung die Behandelnden dabei unterstützen, eine für den jeweiligen Betroffenen wirksame und sichere Therapie auszuwählen

Pseudonymisierung – eine Maßnahme, durch die der Personenbezug von Daten (z.B. Name, Geburtsdatum) durch ein Pseudonym (z.B. eine zufällig erscheinende Zeichenfolge wie „AT1LLA42XFULD4_4EVR") ersetzt wird, um die Feststellung der Identität (von Patientinnen und Patienten) zu erschweren oder praktisch auszuzuschließen

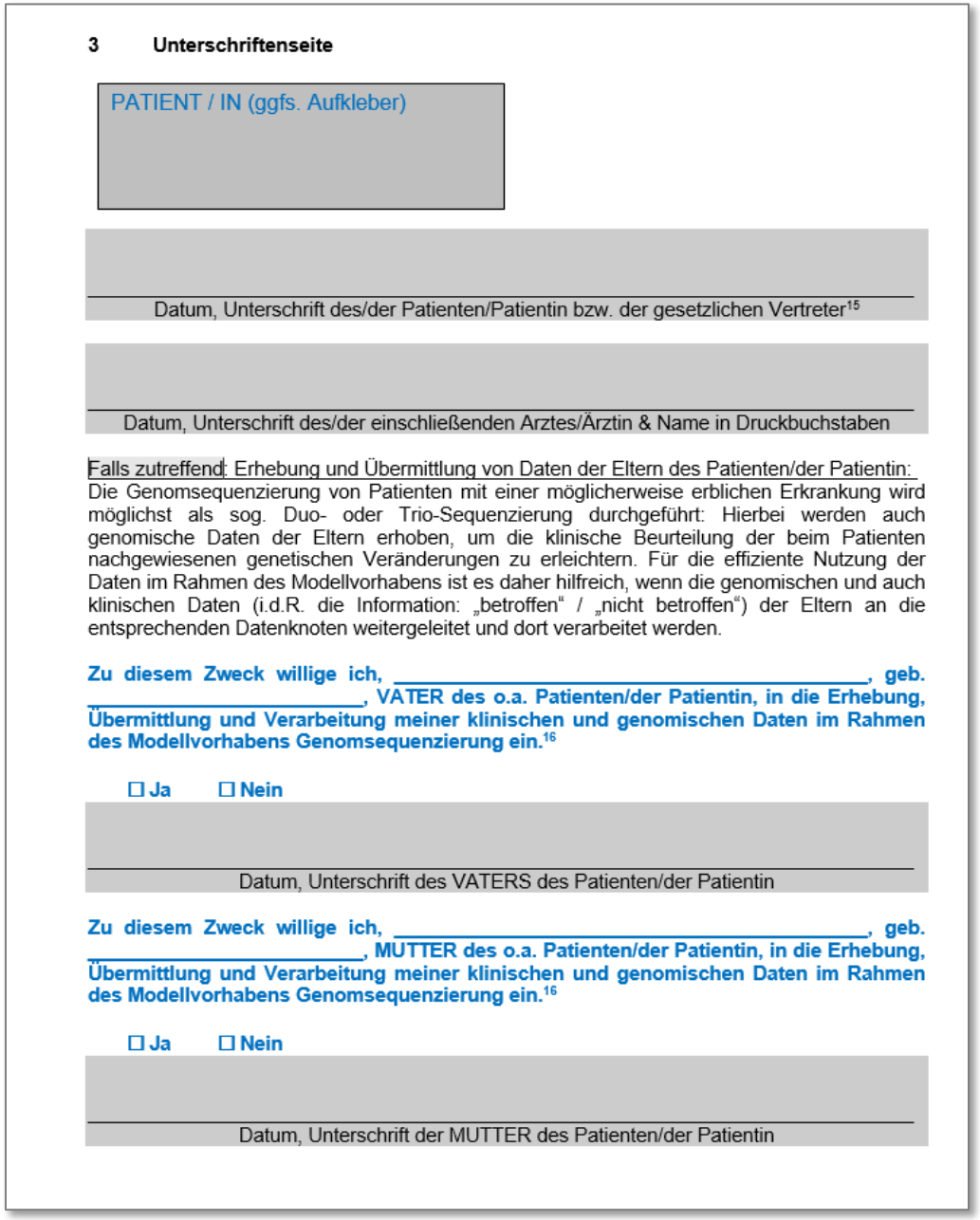
Quelle: Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM); Bildquelle: Pilotprojekt genomDE, Förderkennzeichen 2521DAT80; Koordinierungsstelle TMF e.V., Agentur: Sympathiefilm GmbH

Teilnahmeerklärung
MV GenomSeq

Information & Aufklärung
MV GenomSeq

Forschungseinwilligung
(MII Broad Consent)

MV GenomSeq: PatientInneninformation und Einwilligung



3 **Unterschriftenseite**

PATIENT / IN (ggfs. Aufkleber)

Datum, Unterschrift des/der Patienten/Patientin bzw. der gesetzlichen Vertreter[15]

Datum, Unterschrift des/der einschließenden Arztes/Ärztin & Name in Druckbuchstaben

Falls zutreffend: Erhebung und Übermittlung von Daten der Eltern des Patienten/der Patientin:
Die Genomsequenzierung von Patienten mit einer möglicherweise erblichen Erkrankung wird möglichst als sog. Duo- oder Trio-Sequenzierung durchgeführt: Hierbei werden auch genomische Daten der Eltern erhoben, um die klinische Beurteilung der beim Patienten nachgewiesenen genetischen Veränderungen zu erleichtern. Für die effiziente Nutzung der Daten im Rahmen des Modellvorhabens ist es daher hilfreich, wenn die genomischen und auch klinischen Daten (i.d.R. die Information: „betroffen" / „nicht betroffen") der Eltern an die entsprechenden Datenknoten weitergeleitet und dort verarbeitet werden.

Zu diesem Zweck willige ich, _____, geb. _____, VATER des o.a. Patienten/der Patientin, in die Erhebung, Übermittlung und Verarbeitung meiner klinischen und genomischen Daten im Rahmen des Modellvorhabens Genomsequenzierung ein.[16]

☐ Ja ☐ Nein

Datum, Unterschrift des VATERS des Patienten/der Patientin

Zu diesem Zweck willige ich, _____, geb. _____, MUTTER des o.a. Patienten/der Patientin, in die Erhebung, Übermittlung und Verarbeitung meiner klinischen und genomischen Daten im Rahmen des Modellvorhabens Genomsequenzierung ein.[16]

☐ Ja ☐ Nein

Datum, Unterschrift der MUTTER des Patienten/der Patientin

Anpassung der Dokumente nach den ersten Monaten Einhscluss im Test-Betrieb:

Für Duo- / Trio-Sequenzierung:
Möglichkeit der separaten Einwilligung durch die Eltern des Indexpatienten in die Teilnahme am Modellvorhaben

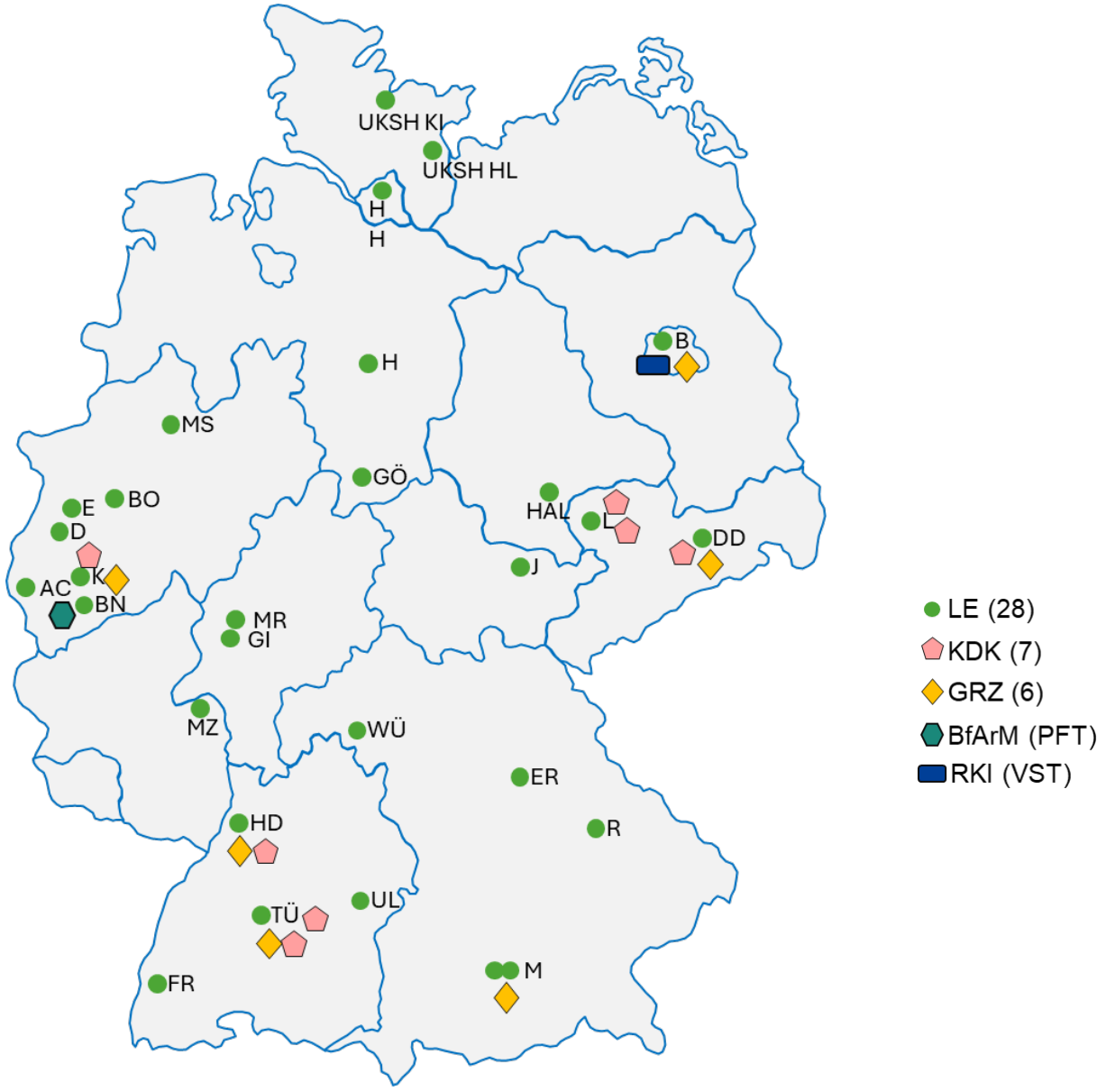
Erforderlich: Einvernehmen durch BfDI und Patientenbeauftragtem der Bundesregierung

Gesamtstruktur MV GenomSeq

PKV GKV

VERBAND DER UNIVERSITÄTSKLINIKA DEUTSCHLANDS

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)
...



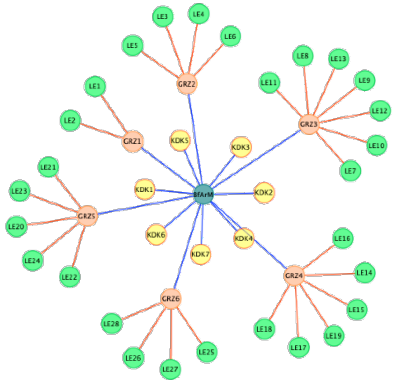
Datenknoten

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

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	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 → Anbindung LE nach Indikation und Konsortialzugehörigkeit

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

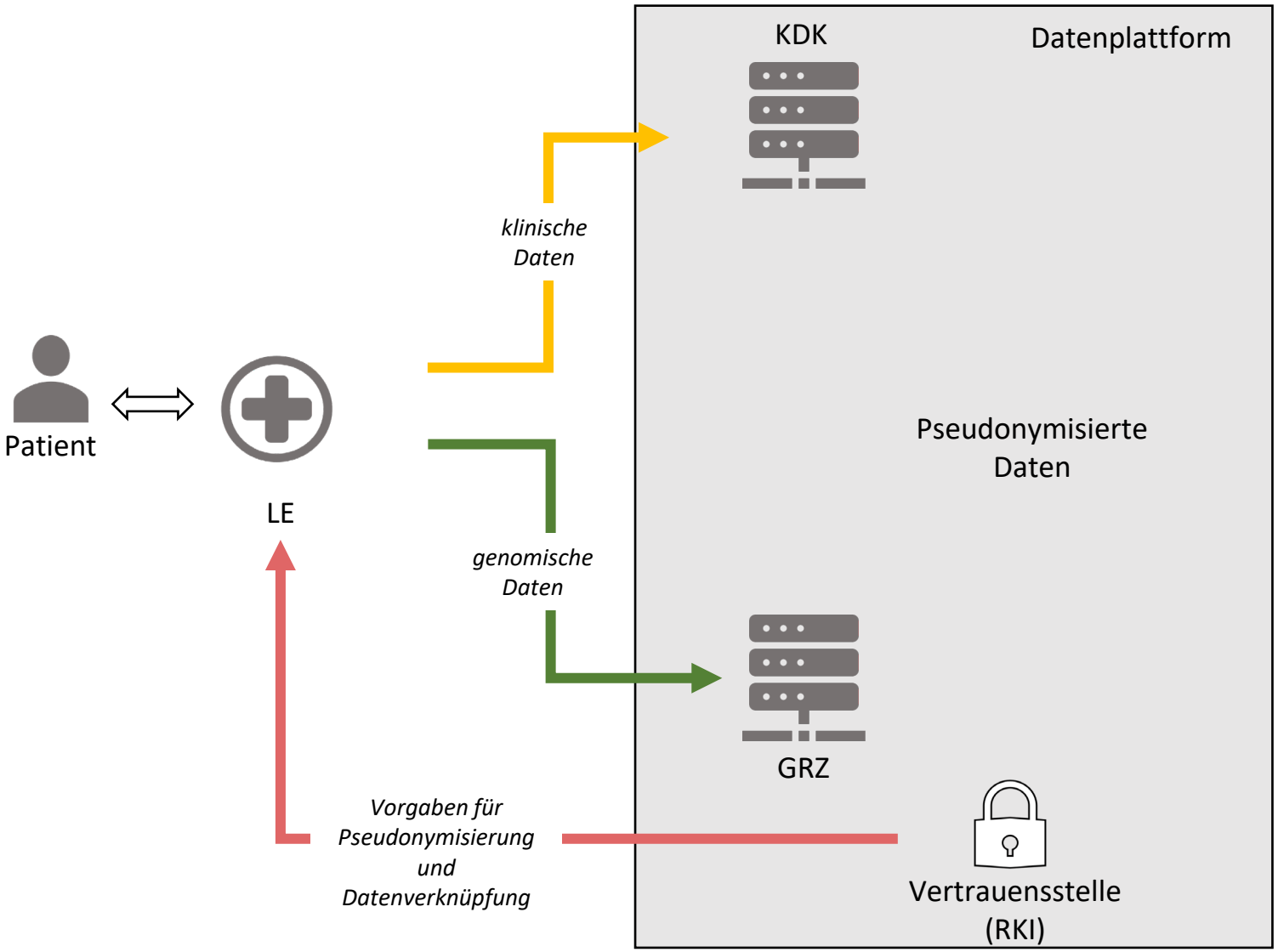


GRZ werden von Forschungsinstitutionen betrieben, stellen GHGA Data-Hubs dar.

(Folie: BfArM)

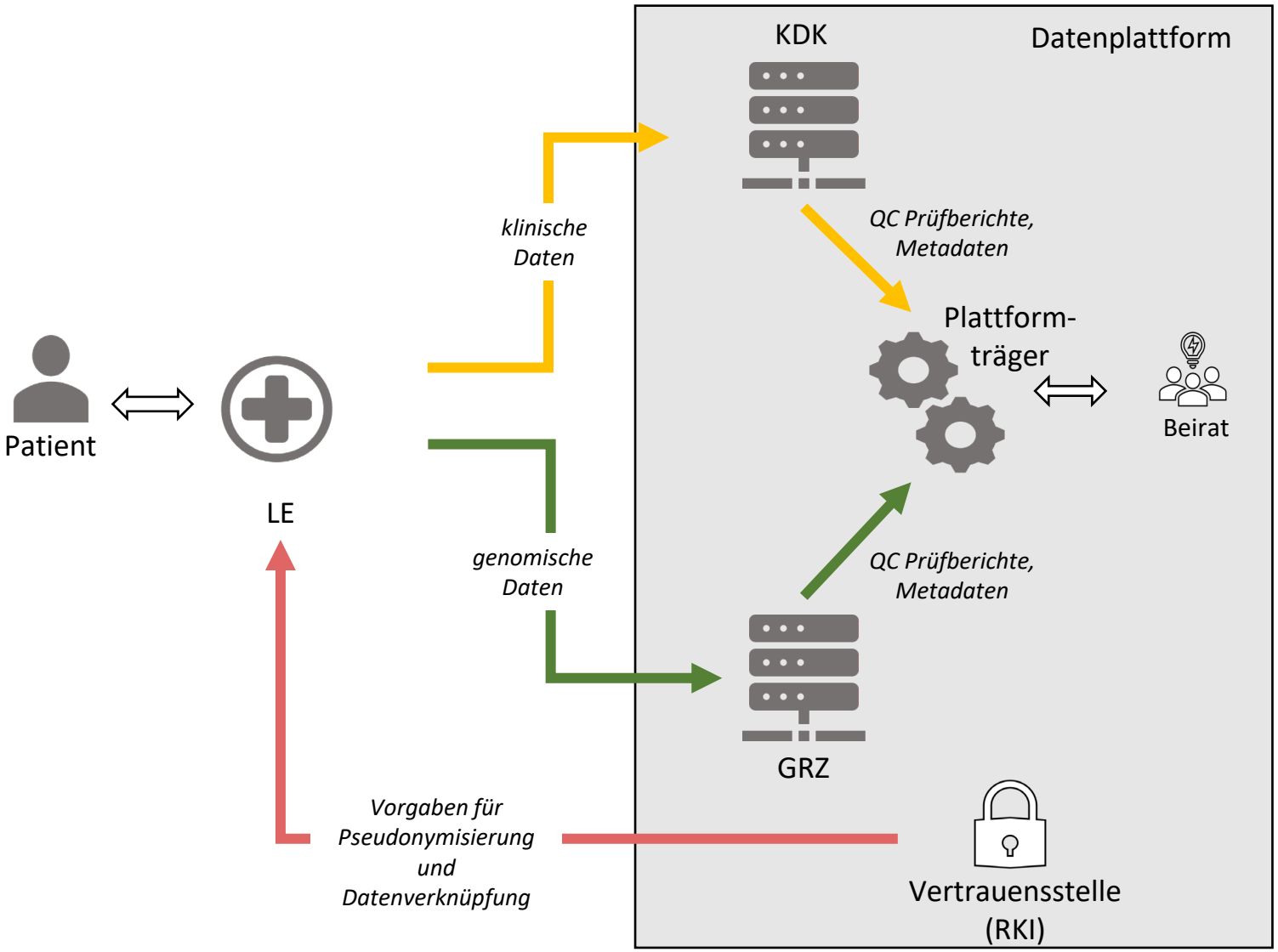
Datenknoten: Von BfArM zugelassen Juni 2024

genomDE MV: Gesamtstruktur



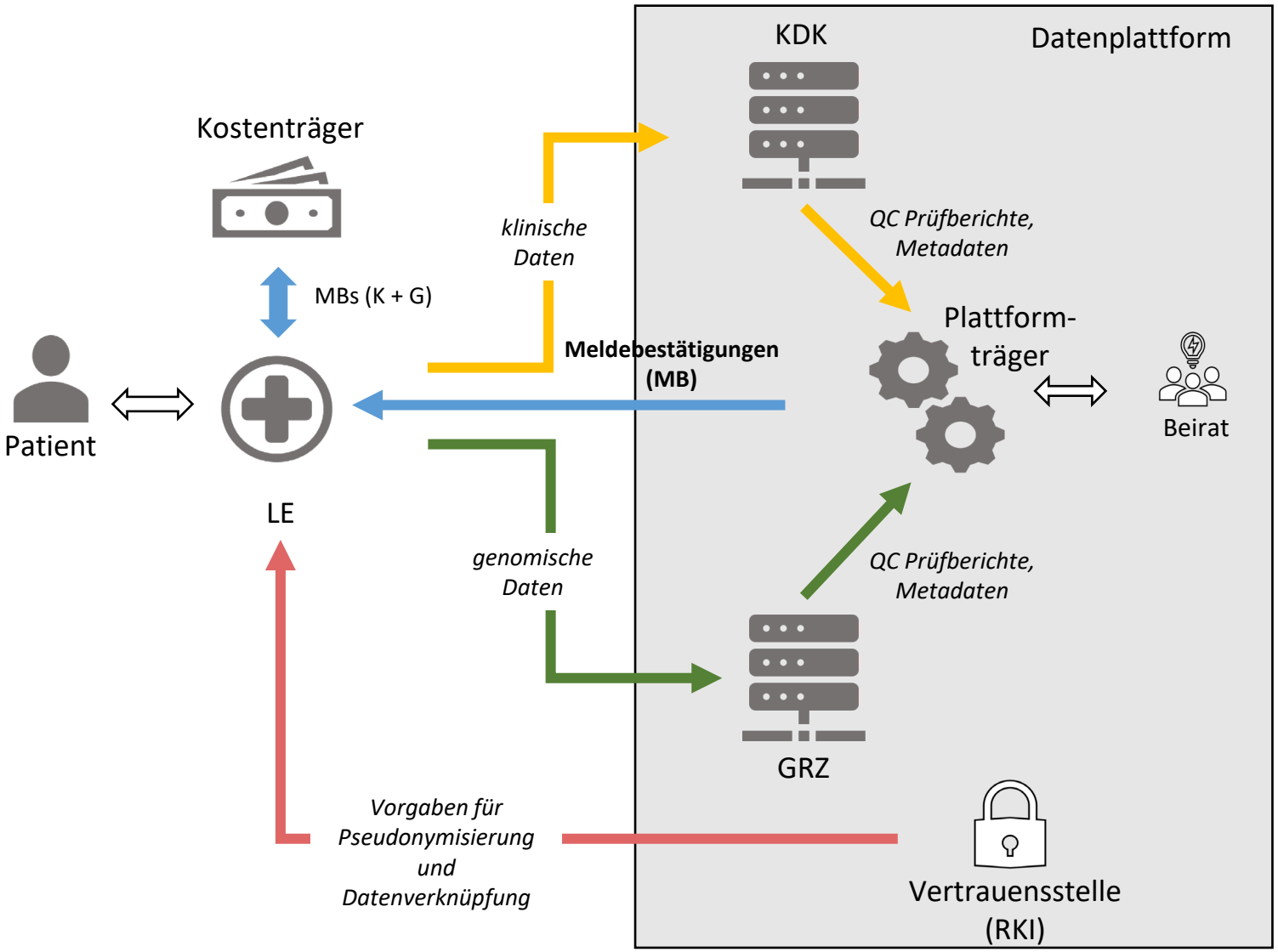
GRZ Genomrechenzentren
KDK Klinische Datenknoten
LE Leistungserbringer
MB Meldebestätigung
QC Quality Check

genomDE MV: Gesamtstruktur



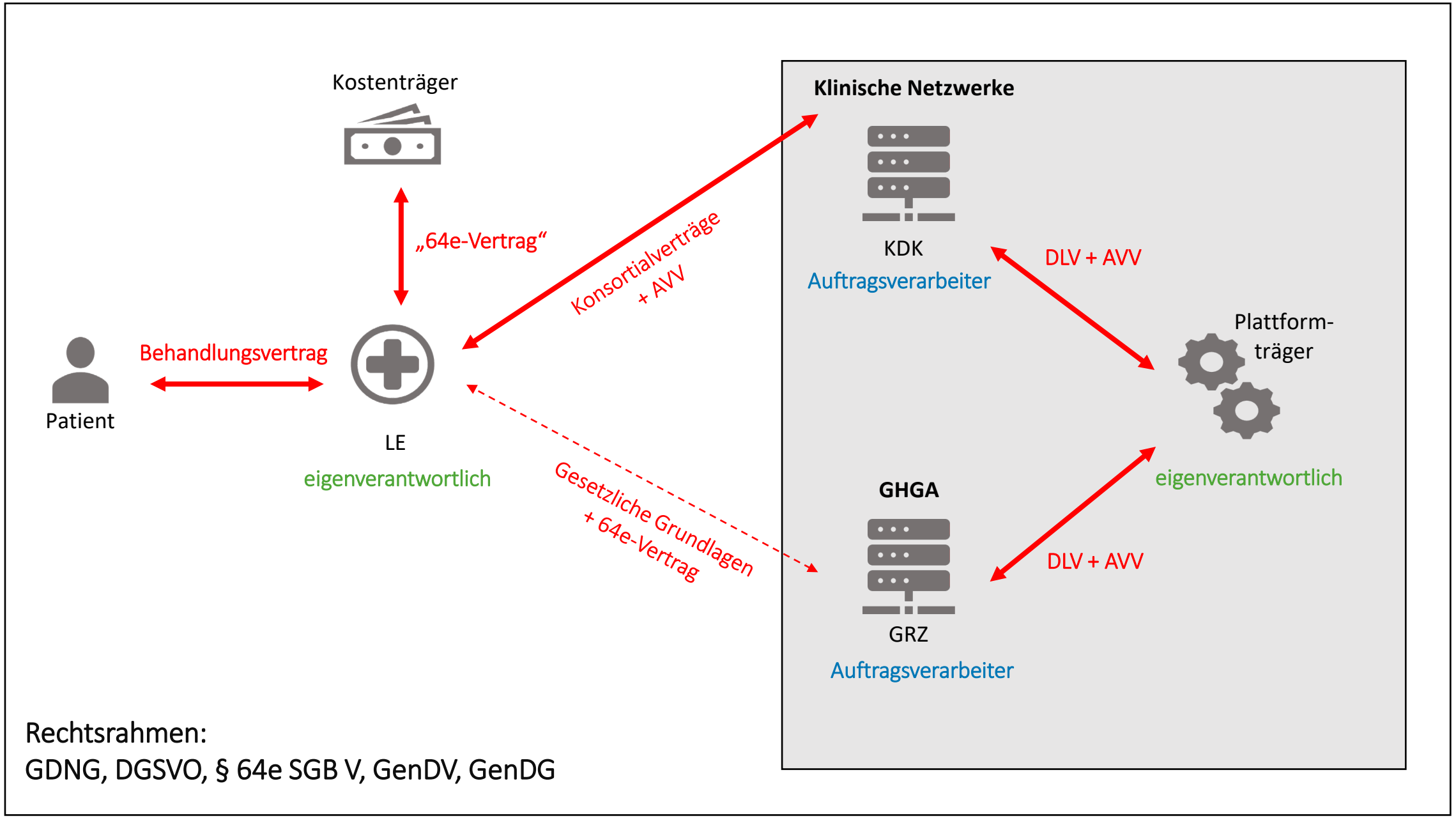
GRZ Genomrechenzentren
KDK Klinische Datenknoten
LE Leistungserbringer
MB Meldebestätigung
QC Quality Check

genomDE MV: Abrechnungsprozess



GRZ Genomrechenzentren
KDK Klinische Datenknoten
LE Leistungserbringer
MB Meldebestätigung
QC Quality Check

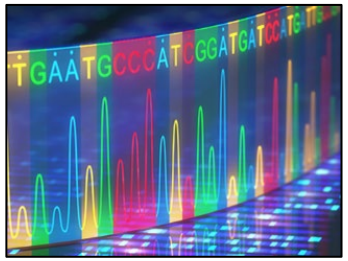
genomDE MV: Komplexes Vertragsnetzwerk



genomDE MV: Welche Daten werden erhoben?

- Harmonisierte und genau definierte Datensätze für klinische und genomische Daten
- Datenkategorien und Inhalte gesetzlich geregelt (§ 64e SGB V & GenDV)
- Spezifikationen (definiert durch BfArM) folgen nationalen und internationalen Standards
- Alle Daten sind pseudonymisiert!

- **Einwilligungen:** Teilnahme am Modellvorhaben, Durchführung Diagnostik, Forschungsnutzung der Daten (optional!)

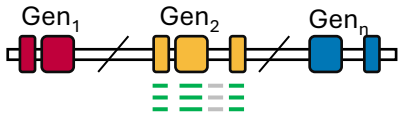
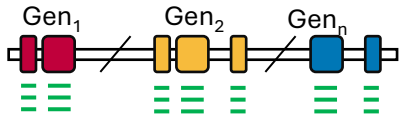
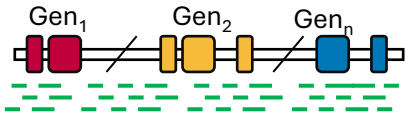
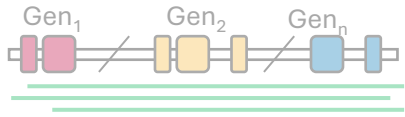


- **Genomdaten:** Rohdaten, DNA Sequenzinformation, Informationen zu benutzten Geräten (Sequenzierern), Software, Methoden, Qualitätsmerkmale

Daten-Verknüpfung (Data Linkage)

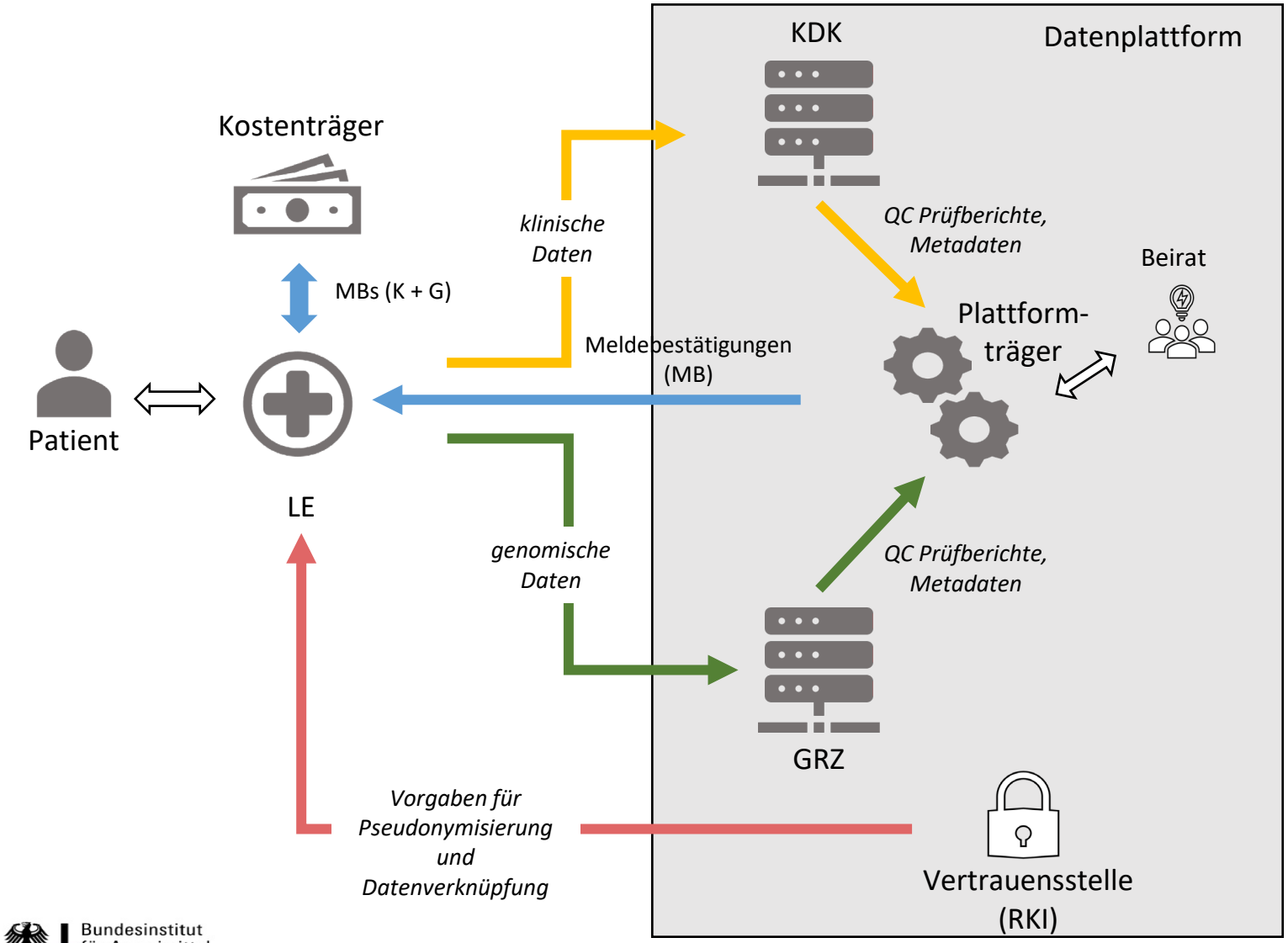
- **Klinische Daten:** demographisch (Geschlecht, Alter, Wohnort,..), Diagnosen, Symptome, Behandlungen (Medikamente, OP,..), Follow-up (Behandlung, klinische Studien, Krankheitsverlauf,…)

genomDE MV: Technologien für DNA-Sequenzierung

	NGS-Panel	NGS short read Whole Exome	NGS short read Whole Genome	NGS long read Whole Genome
	Panel	WES	WGS (sr)	WGS (lr)
Coverage				
Seltene Erkrank-ungen	-	-	100% (€)	in späteren Phasen des Projekts
Onkologische Erkrank-ungen	<50% (€)	30% (€)	>20% (€)	in späteren Phasen des Projekts

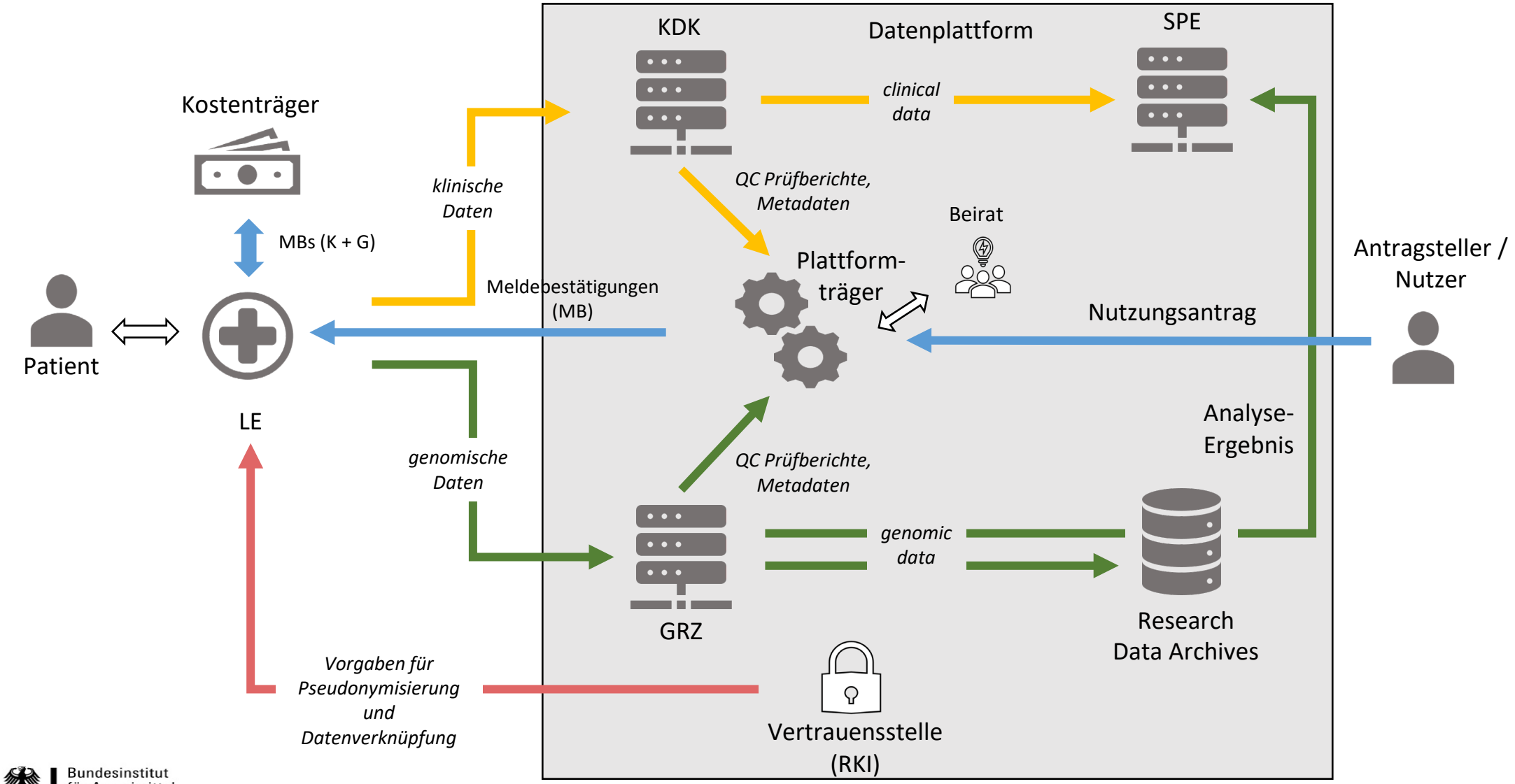
Budgetverteilung in der Startphase des Projekts

GenomDE MV: Zukünftige Datennutzung



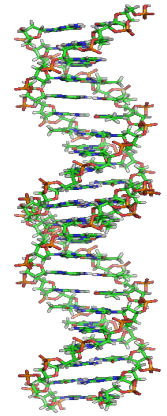
Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte

GenomDE MV: Zukünftige Datennutzung



Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte

genomDE Modellvorhaben: →Operativbetrieb



End-2-End Tests mit LEs

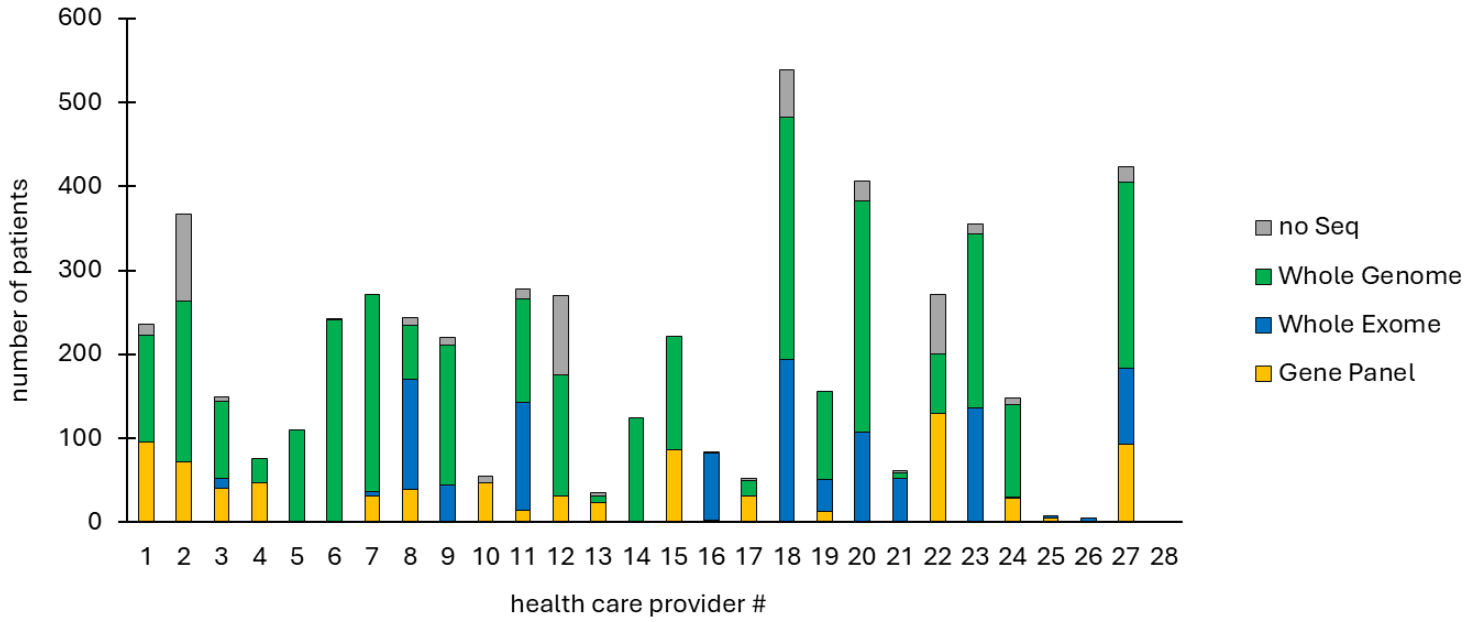
Prozessoptimierung & Stabilitätsnachweis

07/2025 Bereitschaftsmeldung Datenknoten	Initialbetrieb Datenknoten mit allen betriebsfähigen LEs	Q4/2025 Meldung volle Funktionsbereitschaft	OPERATIVBETRIEB
Technische und organisatorische Bereitschaft	Abrechnungen bereits möglich	Einzelknoten → Datenplattform	

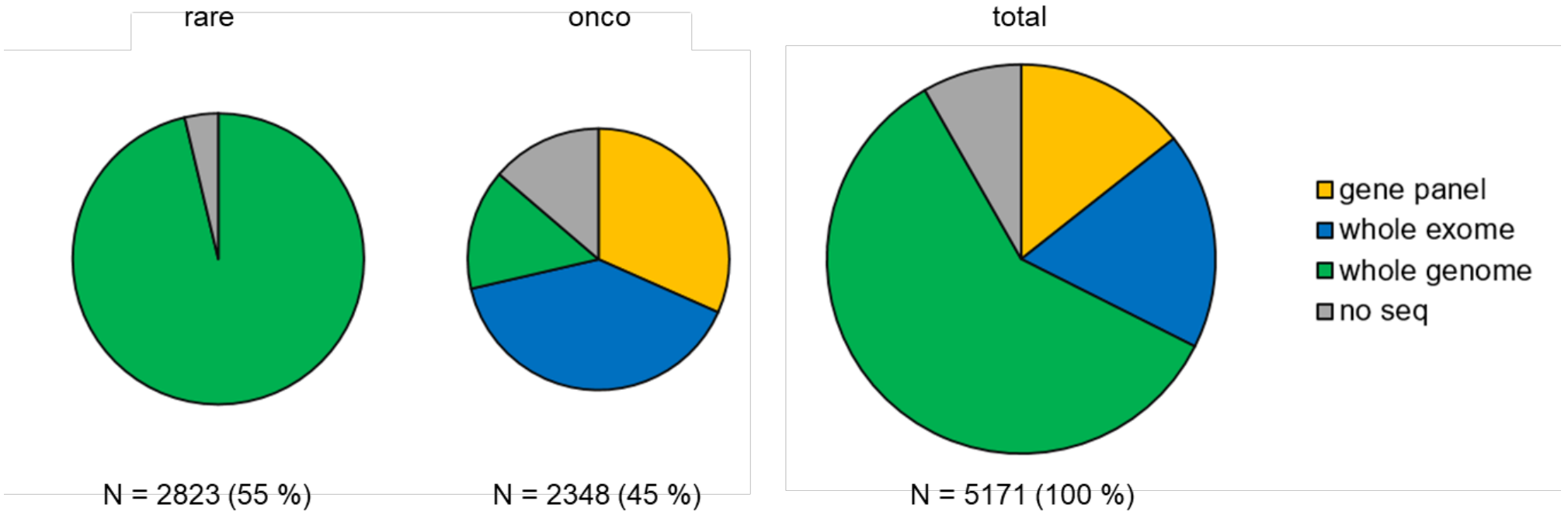
Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte

genomDE Modellvorhaben: Wo stehen wir?

Patient Enrolment genomDE MP (by end of July 2025)		
patients RARE	patients ONCO	patients total
2823	2348	5171
55%	45%	100%



genomDE Modellvorhaben: Wo stehen wir?

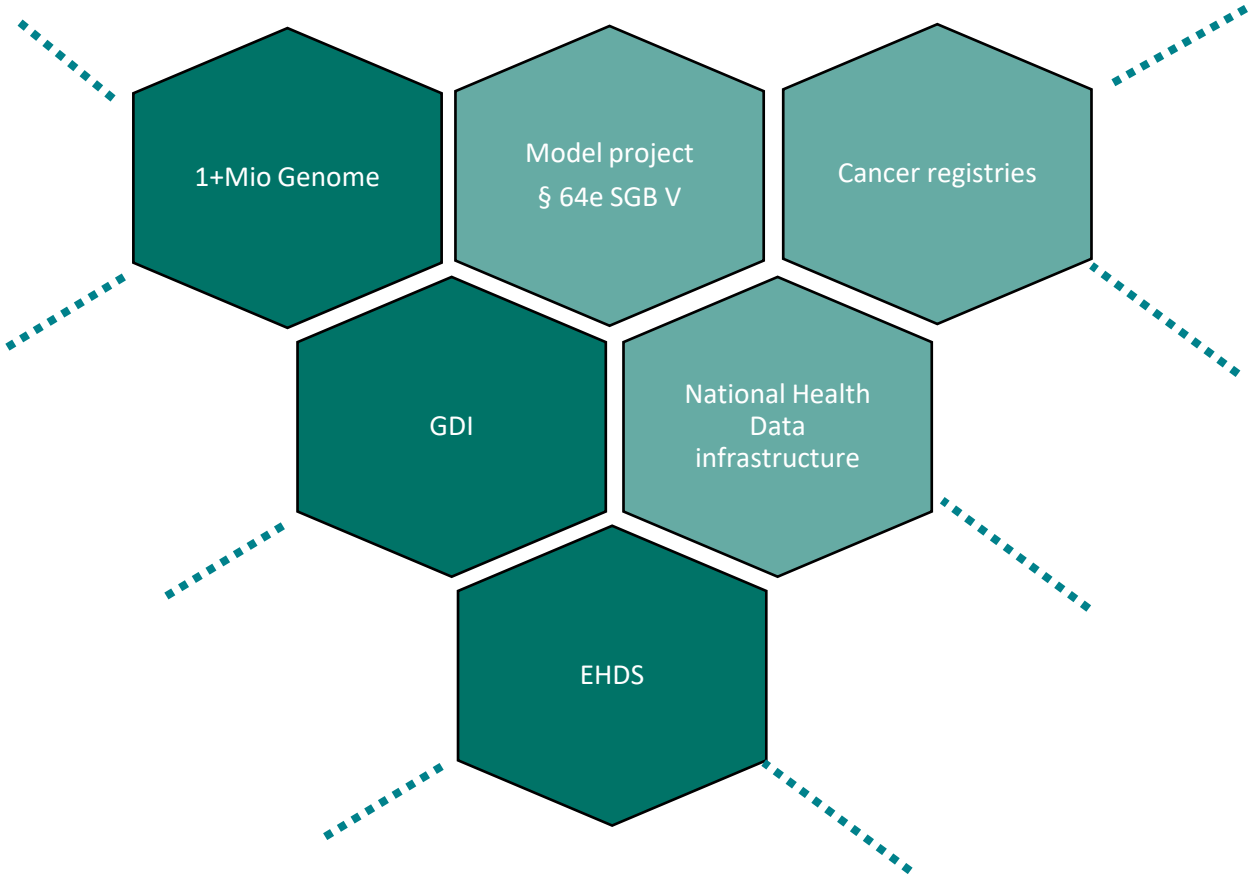


- Bei SE (rare) > 40% als Duo- oder TrioSeq, (bei OE/onco: ca 3%)
- Therapieempfehlungen ausgesprochen basierend auf Genomdaten: 349
- Erwartete Patienteneinschlüsse: ca. 10.000 – 12.000 bis Ende 2025.

(Stand Juli 2025, Rückmeldung aller LE)

GenomDE MV: Perspektiven

The Health Data Landscape



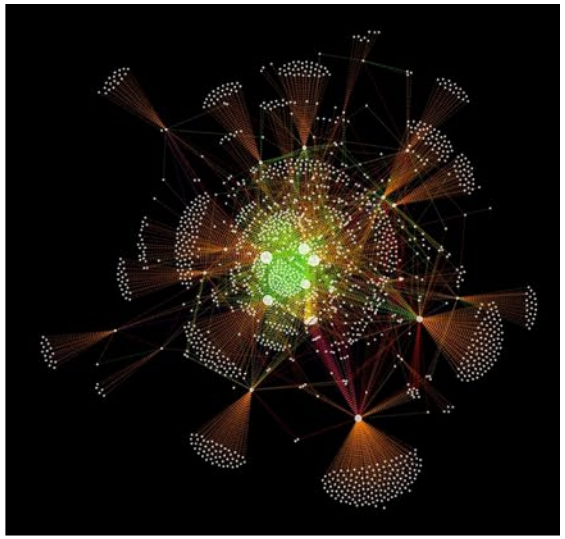
Geplante zukünftige Vernetzung:

- Landeskrebsregister /Cancer registries
- FDZ Gesundheit
- European Genome Initiatives
- NFDIA4health
- European Health Data Space
- …

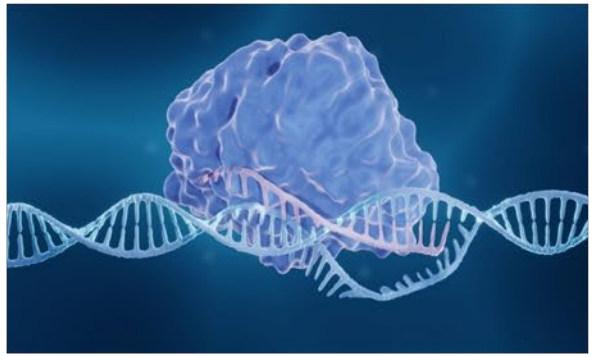
Bundesinstitut
für Arzneimittel
und Medizinprodukte

The Big Picture: Perspektiven

Genetische Varianten



Erkrankungsmechanismen



Innovative Therapien (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
Sarah Hartmann
Henriette Rau
Ulrike Wanderer

GKV-SV:
Ronald Schwarz
Dr. Nadin Kastirke

BMG:
Dr. Jana Straßburger
Dr. Sophia Schade
Dr. Dorothee Andres
Anika Anker
Giacomo Puccio

VUD
Jens Bussmann
Iris Pöhlmann

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

IFT Fraunhofer
Prof. Dr. Thomas Berlage
Carlos Velasco Nunez

TMF e.V.
Sebastian Semler
Friedrich von Kessel
Roman Siddiqui
Kerstin Splett

Weitere Partner
Prof. Dr. Melanie Börries
Prof. Dr. Nisar Malek
Prof. Dr. Jürgen Wolf
Prof. Dr. Evelin Schröck
Prof. Dr. Markus Nöthen
Prof. Dr. Malte Spielmann
T. Hartz & P. Kachel
….

Besonderen Dank an die Patientenvereinigungen ACHSE e.V.

und Haus der Krebs-Selbsthilfe und

an alle beteiligten klinischen Netzwerke!

Zertifikat seit 2010
audit berufundfamilie

Bundesinstitut
für Arzneimittel
und Medizinprodukte

MV GenomSeq: PatientInneninformation und Einwilligung

(Logo & Briefkopf des Standorts)

Patienteninformation zum „Modellvorhaben Genomsequenzierung bei seltenen und bei onkologischen Erkrankungen“ nach § 64e SGB V[1]

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,
sehr geehrte Eltern und Sorgeberechtigte,

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt hat Ihnen[2] angeboten, an einem besonderen Vorhaben der medizinischen Versorgung, dem „Modellvorhaben Genomsequenzierung“, teilzunehmen, über das wir Sie mit im Folgenden genau informieren wollen. Die hierfür notwendige Teilnahmeerklärung beinhaltet auch eine Einwilligung in die Durchführung einer Genomsequenzierung und die Nutzung dieser Daten zur Verbesserung der Versorgung, Qualitätssicherung und Evaluation des Modellvorhabens. Außerdem möchten wir Sie über die Möglichkeit der Nutzung Ihrer Patientendaten für die Forschung informieren. Bitte lesen Sie die folgenden Informationen sorgfältig durch und nehmen Sie sich nach der Aufklärung ausreichend Bedenkzeit für Ihre Entscheidung und anschließende Einwilligung. Beachten Sie dabei, dass das Selbstbestimmungsrecht auch das Recht auf Nichtwissen von Erkenntnissen aus genetischen Daten umfasst. Bei Unklarheiten oder Fragen (oder wenn Sie weitere Informationen benötigen) wenden Sie sich bitte an Ihre behandelnde Ärztin oder Ihren behandelnden Arzt. Entsprechende Kontaktdaten finden Sie auf der letzten Seite dieses Dokuments.

Ihre Teilnahme am Modellvorhaben ist freiwillig. Wenn Sie mit der nachfolgend beschriebenen Art und langfristigen Dauer der Nutzung Ihrer Daten nicht in vollem Umfang einverstanden sind oder Ihre Rückfragen nicht alle zufriedenstellend beantwortet wurden, sollten Sie Ihre Teilnahme nicht erklären. Sie haben jedoch jederzeit die Möglichkeit, Ihre Teilnahme zu kündigen und erteilte Einwilligungen zu widerrufen.

Im Folgenden möchten wir Sie allgemein über das **Modellvorhaben Genomsequenzierung (GenomSeq)**, Ihre Optionen für die Teilnahme sowie die Nutzung Ihrer Daten im Modellvorhaben informieren. Sollten Sie an einer Teilnahme an diesem Vorhaben interessiert sein, können Sie Ihre Teilnahme durch Ihre Unterschrift auf der beigefügten Teilnahmeerklärung bestätigen.

[1] Dokumentname: „PatInfo TE MV GenomSeq vers02“ [am Standort anzupassen!]
[2] Zur Vereinfachung werden mit der direkten Anrede sowohl Patientinnen/Patienten als auch deren Sorgeberechtigte, Eltern und betreuende Personen angesprochen.

3 Unterschriftenseite

PATIENT / IN (ggfs. Aufkleber)

Datum, Unterschrift des/der Patienten/Patientin bzw. der gesetzlichen Vertreter[15]

Datum, Unterschrift des/der einschließenden Arztes/Ärztin & Name in Druckbuchstaben

Falls zutreffend: Erhebung und Übermittlung von Daten der Eltern des Patienten/der Patientin:
Die Genomsequenzierung von Patienten mit einer möglicherweise erblichen Erkrankung wird möglichst als sog. Duo- oder Trio-Sequenzierung durchgeführt: Hierbei werden auch genomische Daten der Eltern erhoben, um die klinische Beurteilung der beim Patienten nachgewiesenen genetischen Veränderungen zu erleichtern. Für die effiziente Nutzung der Daten im Rahmen des Modellvorhabens ist es daher hilfreich, wenn die genomischen und auch klinischen Daten (i.d.R. die Information: „betroffen“ / „nicht betroffen“) der Eltern an die entsprechenden Datenknoten weitergeleitet und dort verarbeitet werden.

Zu diesem Zweck willige ich, _____, geb. _____, VATER des o.a. Patienten/der Patientin, in die Erhebung, Übermittlung und Verarbeitung meiner klinischen und genomischen Daten im Rahmen des Modellvorhabens Genomsequenzierung ein.[16]

☐ Ja ☐ Nein

Datum, Unterschrift des VATERS des Patienten/der Patientin

Zu diesem Zweck willige ich, _____, geb. _____, MUTTER des o.a. Patienten/der Patientin, in die Erhebung, Übermittlung und Verarbeitung meiner klinischen und genomischen Daten im Rahmen des Modellvorhabens Genomsequenzierung ein.[16]

☐ Ja ☐ Nein

Datum, Unterschrift der MUTTER des Patienten/der Patientin

Einschlusskriterien

MV GenomSeq: Wissensgenerierende Versorgung für Tausende von Patienten

Seltene Erkrankungen (50%)

- Patient/in mit Verdacht auf eine seltene Erbkrankheit, Fall ungelöst
- Derzeit sind die genetischen Ursachen von etwa 7.500 verschiedenen genetischen Erkrankungen in 4.900 Genen bekannt.
- Die Indikation und Beurteilung erfolgt in interdisziplinären Fallkonferenzen an einem Universitätszentrum für seltene Krankheiten.
- Zusammenarbeit zwischen allen medizinischen Fachgebieten

→ Ziel ist es, eine Diagnose zu stellen
→ Neuanalyse der Daten nach ca. 2–3 Jahren
→ Forschungsprojekte

Fortgeschrittene Krebserkrankungen (50%)

- Krebspatient/in nach Standardtherapie, der/die von GenomSeq profitieren kann
- Biomarker-basierte Auswahl einer personalisierten Therapie zum richtigen Zeitpunkt
- Die Indikation und Bewertung erfolgen interdisziplinär im Molekularen Tumorboard
- Zusammenarbeit zwischen allen Fachbereichen mit onkologischem Schwerpunkt

→ Das Ziel ist es, durch optimierte Therapien die Lebensqualität und Prognose zu verbessern
→ Forschungsprojekte