

23/06/26

# Konzeption von genomDE für das Modellvorhaben

Sebastian C. Semler

Koordinierungsstelle genomDE, Berlin



04/06/2024

# genomDE – Nationale Strategie für Genommedizin

Ziel: | die (Ganz-)Genomsequenzierung von Patientinnen und Patienten in die Regelversorgung einzuführen, um damit genetisch gesicherte Diagnosen zu etablieren und auf die Patientinnen und Patienten zugeschnittene Präventionsmaßnahmen und Therapien zu ermöglichen

Fokus: | Krankheitsbilder Krebs und Seltene Erkrankungen

Integration: | Patientenversorgung & Forschung

Gesetzliche Grundlagen: | §64e SGB V

# Historie und Ausgangslage für das genomDE-Projekt



**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  
 Kick-off  
 30.Nov.2020

genomDE  
 BMG-Förderaufruf  
 15.07.2021

Q3 2021  
 Konsortium + Antrag  
 Mai – August 2021

genomDE  
 BMG-Zuwendung

Q4 2021 – 31.12.2024  
 Vorzeitiger Maßnahmenbeginn am **01.10.2021**

**Erfolgsmodelle  
 Genommedizin-Initiativen  
 in DE**



**§64e SGB V**  
 Modellvorhaben  
 Genomsequenzierung  
 R. 116 BMG et al.

Q1 2021  
**März 2021**  
 GVWG ÄA CDU/CSU & SPD:  
 „Modellvorhaben  
 Genomsequenzierung“

Q2 – Q3 2021  
**11.07.2021**  
 GVWG - §64e SGB V: „Modellvorhaben  
 Genomsequenzierung“  
 + BfArM & RKI (Abs. 9)  
 + Rechtsverordnung (Abs. 12)

Q4 2021  
**Neu: GDNG Q4 2023**  
**→ Start: 1.4.2024**



# genomDE hat die wesentlichen Strukturen für das Modellvorhaben Genomsequenzierung konzipiert

## Informatik

- **Föderierte Dateninfrastruktur** mit den Elementen
  - (zentrale) Klinische Datenknoten
  - Genomrechenzentren
  - Datendienste
  - Patients like mine-Abfragen zur Versorgungsunterstützung (Fallidentifizierung)
  - Funktionen der Vertrauensstelle und Pseudonymisierungsverfahren
  - Kostenschätzung Dateninfrastruktur
  - Umsetzungsunterstützung BfArM: Minimal Viable Product und weitere Ausbaustufen

## Governance

- Finanzierungskonzept
- Evaluationskonzept
- Umsetzungsunterstützung BfArM
- Forschungs-Consent (Broad Consent über die MII in der Universitätsmedizin eingeführt)

## Versorgungsintegration

- Patientenpfad für OE und SE
- Patientenzugang OE: „Leitlinie austherapiert“, BPS- / WES-negativ; SE: Verdacht: genetische Komponente
- Fallzahlenabschätzung
- Standardisierte Protokolle für die klinische Charakterisierung

## Sequenzierung und Bioinformatik (Nasslabor – Trockenlabor)

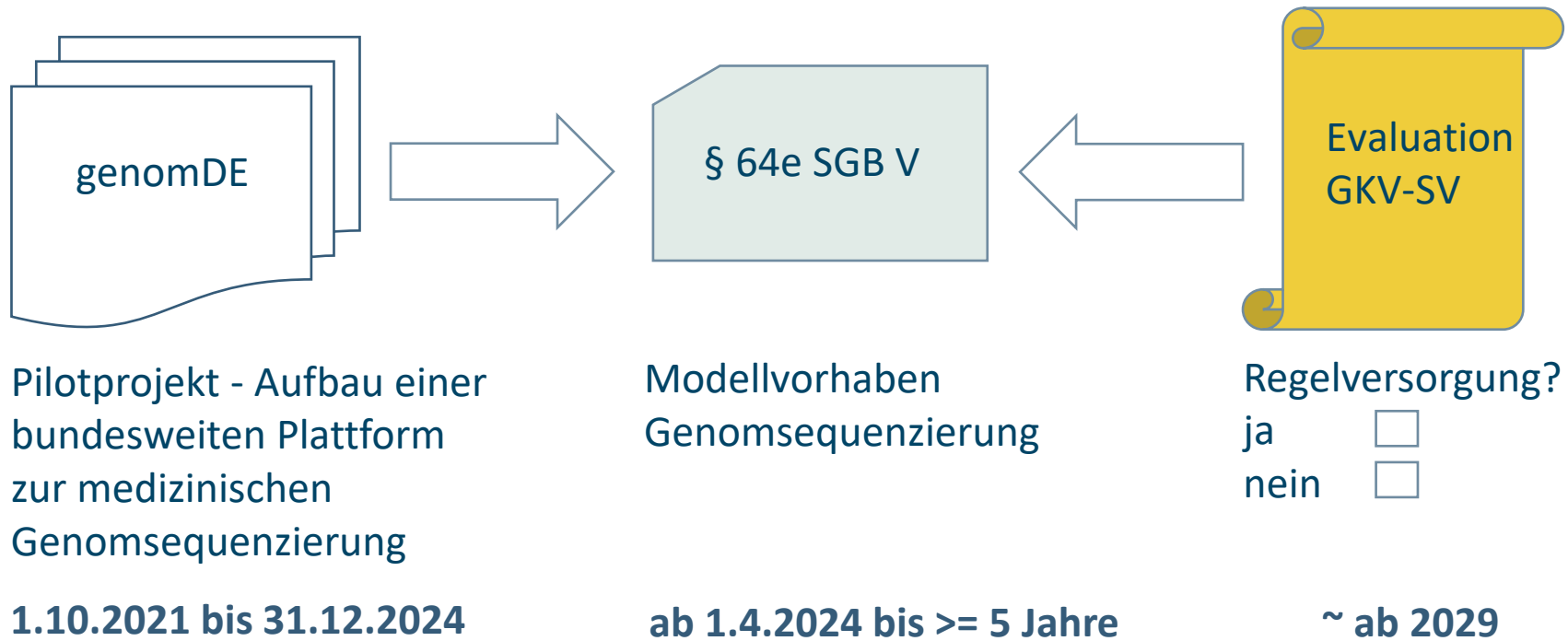
- Empfehlung f. Umgang Präanalytische Standards Keimbahn, Tumorgenom
- Empfehlung Konzept zur Qualitätssicherung
- Qualitätskriterien f. Identifikation primärer WGS-Datenerzeuger
- Bestandsaufnahme NGS-Pipeline u klinische Entscheidungssysteme
- Standardisierung Genomdaten, -varianten; APIs Übertragung u. Suche von Genomdaten; Nutzung Kerndatensätze u. Metadaten (GHGA/EGA, MII, nNGM, DNPM, DKFBREK, NCT-MASTER, GA4GH)

## Datenkranz zur Verordnung zum Modellvorhaben Genomsequenzierung

- Netzwerk- und indikationsübergreifende Abstimmung des Datenkranzes zum MV §64e



## Beziehung: genomDE - § 64e SGB V



# Ergebnisse von genomDE

## Empfehlungen zum Referentenentwurf der Verordnung zum Modellvorhaben



### Empfehlungen aus genomDE zur Änderung des Referentenentwurfs der Verordnung zum Modellvorhaben Genomsequenzierung – MVGenomV

basierend auf einem Beschluss des Steuerungsgremiums von genomDE zu notwendigen Änderungen vom 8. April 2024

Diese Empfehlungen zur notwendigen Änderung des Referentenentwurfes der oben genannten Verordnung sind auf breiter Basis durch die an genomDE teilnehmenden klinischen Netzwerke und Fachgesellschaften erarbeitet worden. Nach einem Kick Off-Termin am 22. März 2024 hat eine kleine Schreibgruppe von Spezialistinnen Vorschläge zur Änderung entwickelt. In indikationsspezifischen Task Forces wurden die Änderungsnotwendigkeiten aus der jeweiligen Sicht am 25., 26. und 27. März 2024 erfasst und diskutiert. Die Vertreter der Netzwerke und Fachgesellschaften haben am 4. April 2024 über die Änderungsnotwendigkeiten diskutiert. Eine fast finale Fassung wurde einem großen Kreis von Beteiligten an genomDE in einer gemeinsamen, internen Arbeitsgruppensitzung der AGs 1 (Versorgungsintegration), 2 (Sequenzierung), 3 (Informatik) und 6 (Bioinformatik) am 8. April 2024 vorgestellt. An dieser Sitzung nahmen auch der Verband Universitätsklinika Deutschland (VUD) und der GKV-Spitzenverband (GKV SV) als Gäste teil. Nach einer Überarbeitung der Empfehlungen im Anschluss an die Sitzung hat am 8. April 2024 das Steuerungsgremium die finale Fassung angenommen.

### Vorschlag einer neugefassten Anlage (zu § 2) Art und U der Daten

#### Zeichenerklärung:

- \* Datenfeld ist verpflichtend und relevant für die Vollständigkeitsprüfung
- # Datenfeld ist optional und nicht relevant für die Vollständigkeitsprüfung
- keine Meldung für die Erkrankung und nicht relevant für die Vollständigkeitsprüfung

Reihenfolge der Angaben: [nicht-erbliche Tumorerkrankung / erbliche Tumorerkrankung, krankung]

#### I. Technische Daten der Meldungen (für alle Leistungserbringer) (zur Übermittlung an ein Genomrechenzentrum und einen klinischen Datenknoten)

1. Datum der Meldung [\*/\*/\*]
2. Typ der Meldungen [\*/\*/\*]
  - i. Erstmeldungen
  - ii. Nachmeldungen
  - iii. Korrekturen

#### II. Daten zur Genomsequenzierung (zur Übermittlung an ein Genomrechenzentrum, Leistungserbringer)

1. Rohdatenäquivalente [\*/\*/\*]
  - i. Ganzgenomsequenzierungen

#### Gemeinsame Stellungnahme

zum Referentenentwurf des Bundesministeriums für Gesundheit zur Verordnung zum Modellvorhaben zur umfassenden Diagnostik und Therapiefindung mittels Genomsequenzierung bei seltenen und bei onkologischen Erkrankungen (Verordnung zum Modellvorhaben Genomsequenzierung – MVGenomV)

durch

TMF – Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e. V.

und\*

Deutsche Gesellschaft für Pathologie e.V.

Universitätsklinikum Heidelberg

Universitätsklinikum rechts der Isar der Technischen Universität München (TUM)

Deutsches Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs

Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V.

Nationales Centrum für Tumorerkrankungen (NCT) Heidelberg

Nationales Centrum für Tumorerkrankungen (NCT) Dresden

Deutsche Gesellschaft für HNO-Heilkunde, Kopf- und Hals-Chirurgie e.V.

Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe e.V.

BAG SELBSTHILFE Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit Behinderung, chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen e.V.



UNIVERSITÄTSKLINIKUM HEIDELBERG

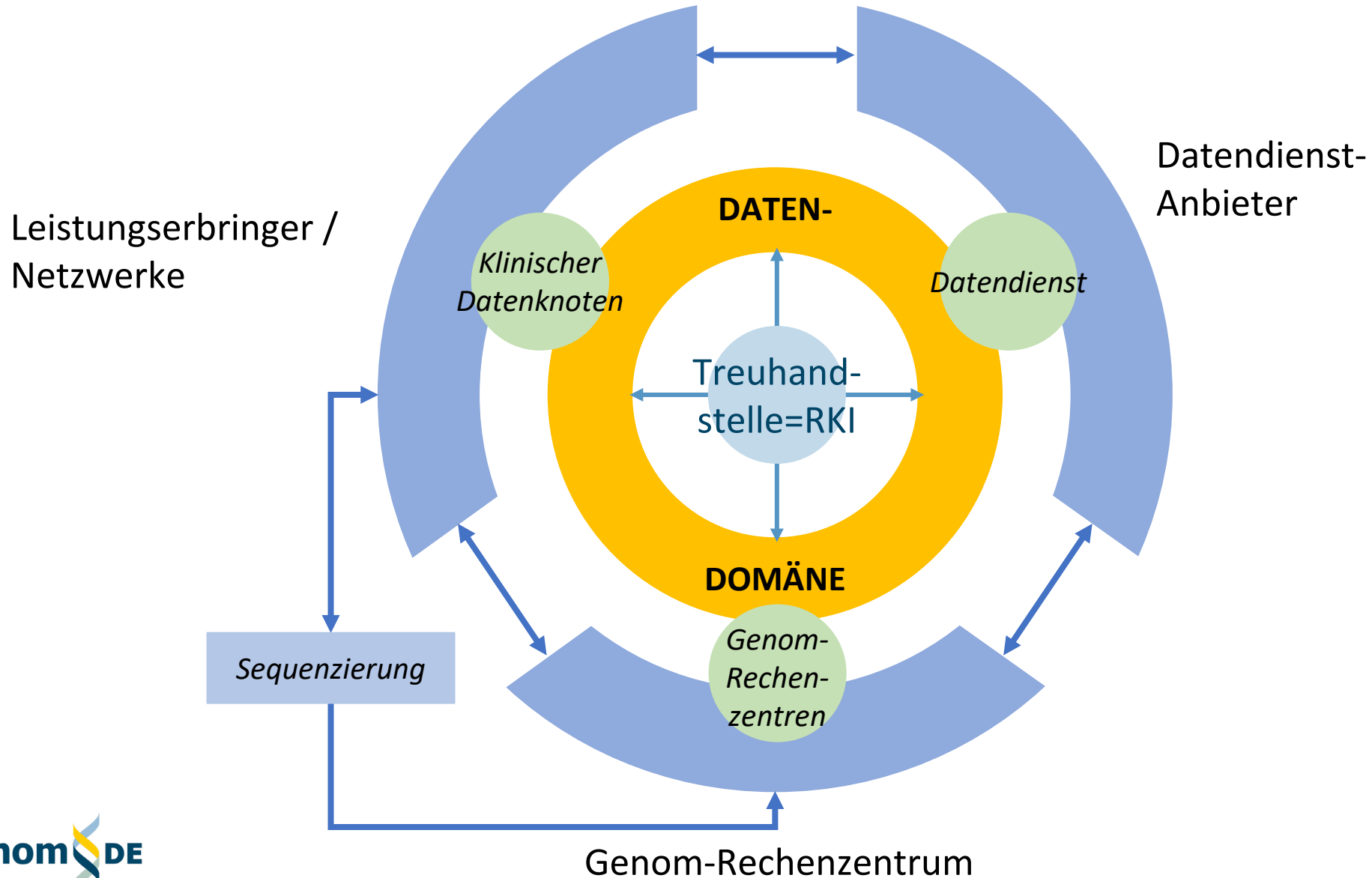


Klinikum rechts der Isar Technische Universität München



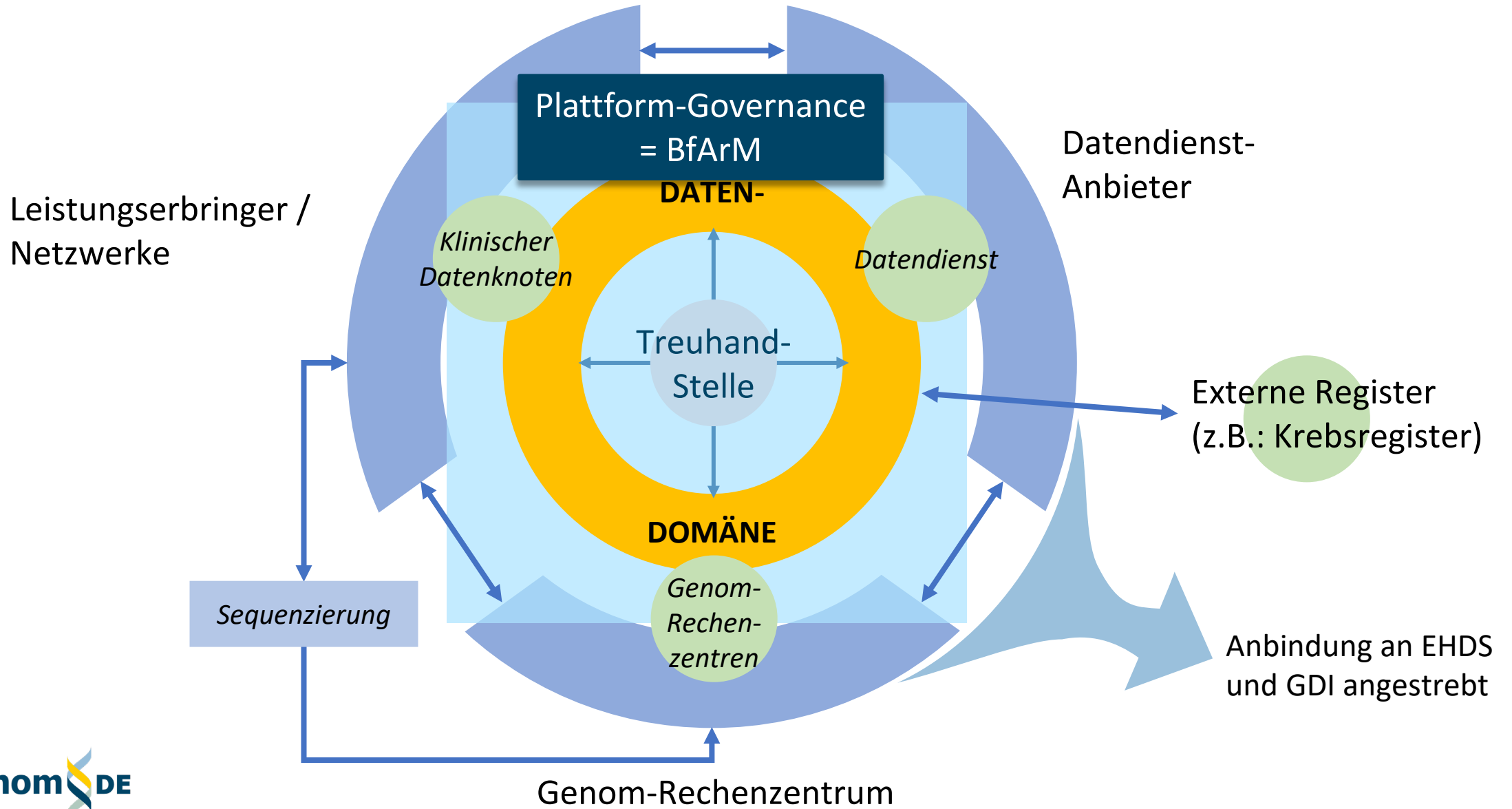
# Ergebnisse von genomDE

## 1. Förderierte Dateninfrastruktur



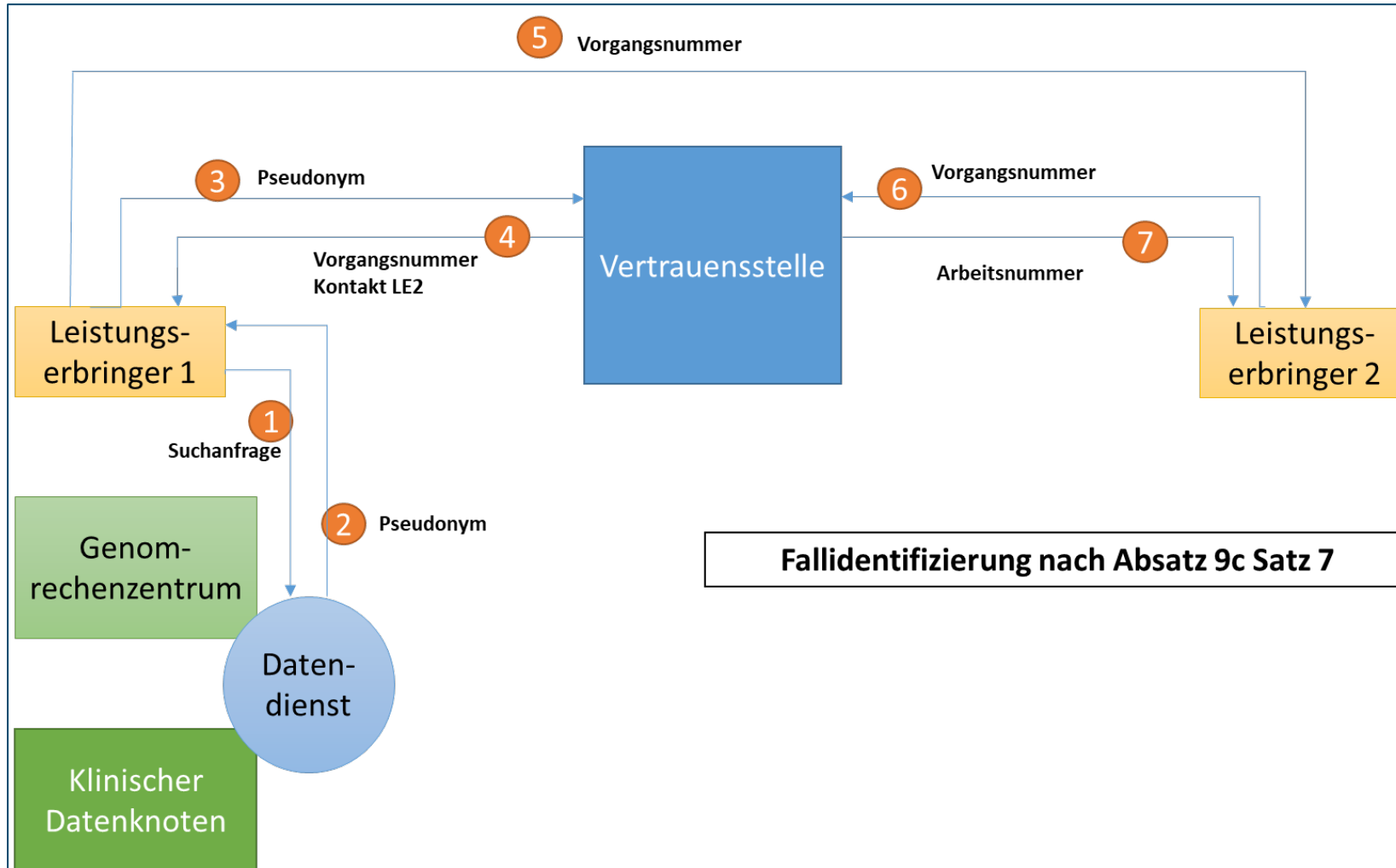
# Ergebnisse von genomDE

## 1. Föderierte Dateninfrastruktur



# Ergebnisse von genomDE

## Fallidentifizierung! ... „patients like mine“!



## § 64e SGB V - Modellvorhaben regelt die rechtlichen Grundlagen

**Meilenstein für die genomische Medizin in Deutschland** erreicht:

Das Modellvorhaben Genomsequenzierung (§64e SGB V) startet im Juli 2024 und testet für 5 Jahre die Genomsequenzierung in der Regelversorgung, d.h. mit Kostenerstattung durch die gesetzlichen Krankenkassen.

Akteure der Umsetzung:

BfArM (Plattformträger), RKI (Vertrauensstelle), vertraglich gebundene Dienstleister des Plattformträgers,

GKV-SV und VUD als Verhandlungspartner für:

GKV (Kostenträger) und Universitätsmedizin/klinische Netzwerke (Leistungserbringer)

Konzeption, Begleitung, Unterstützung, ggf. Weiterentwicklung:  
genomDE-Konsortium (unter Einbindung aller genannten Akteure)

# Ergebnisse von genomDE (1/2)

## Umsetzung des Modellvorhabens

### Unterstützung des Plattformträgers bei der Implementierung

- Implementierung der Konzepte aus genomDE im Modellvorhaben obliegt dem Plattformträger (BfArM) - Abt. 5 - Forschung (Frau Prof. Hänisch)
- BfArM greift dazu auf fachliche Unterstützung aus genomDE zurück
- Kleine, fokussierte Arbeitsgruppen, die vom BfArM bei Bedarf einberufen werden
  - Technische Umsetzung 'Minimum Viable Product'
  - Schreibgruppe Einwilligungstexte
  - Umsetzung Genomrechenzentren
  - Je eine Arbeitsgruppe zur Umsetzung je klinischem Netzwerk
- Arbeitsgruppen erarbeiten Vorschläge für Datensätze, Austauschformate, Texte, Abläufe im Modellvorhaben

# Ergebnisse von genomDE (2/2)

## Outreach

**X-Account** seit 6. Oktober 2023 online

- Frequenz: zweimal wöchentlich (dienstags und donnerstags)
- 108 Follower

**LinkedIn-Account** seit 7. Dezember 2023 online

- Frequenz: zweimal wöchentlich (dienstags und donnerstags)
- 101 Follower:innen

- **Die Angaben sind fluide und können sich jederzeit ändern**
- **Auf beiden Accounts funktionieren Posts unterschiedlich gut**

## genomDE-Website:

- [www.genom.de](http://www.genom.de)
- Leichte Sprache
- Engl. Übersetzungsmöglichkeit
- Kontinuierliche Bearbeitung

## Erklärfilm

- Unterarbeitsgruppe Outreach Ende September 2023
- Auswahl einer Agentur aus drei Angeboten
- Enger Zeitplan bei der Definition von Inhalten und Formaten und der Erstellung, BMG direkt eingebunden
- Vorgabe: Modularer Aufbau mit Animations- und Realfilmtteilen, einzeln verwendbar in Social Media
- Erstellungsprozess mit enger Abstimmung zwischen Agentur und U-Arbeitsgruppe bis Ende Dezember 2023
- Nutzung ab Inkrafttreten Modellvorhaben: Juli 2024

### Start des Modellvorhabens zur Genomsequenzierung

Mit der Strategie genomDE soll die Genomsequenzierung von Patientinnen und Patienten in die Regelversorgung überführt werden. Der Start des Modellvorhabens und einer bundesweiten Daten-Plattform stehen unmittelbar bevor.

Für Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf eine genetisch bedingte Seltene Erkrankung wird es ab diesem Jahr eine weitere Verbesserung geben. Zum 1. April soll das „Modellvorhaben zur umfassenden Diagnostik und Therapiefindung mittels Genomsequenzierung bei Seltene und bei onkologischen Erkrankungen“ nach § 64e Sozialgesetzbuch (SGB) V starten, das fünf Jahre lang die Integration der Genomsequenzierung in die Gesundheitsversorgung als Kassenleistung erprobt. Herzstück ist unter anderem eine bundesweite Plattform für diagnostisch erhobene genetische Daten.

Zwar stünden Verdachtspatienten auch jetzt schon alle wissenschaftlich evaluierten Möglichkeiten zur genetischen Diagnosestellung inklusive der Exomsequenzierung zur Verfügung, wenn sie sich an einem Universitätsklinikum mit ausgewiesenem Zentrum für Seltene Erkrankungen in Zusammenarbeit mit einer Abteilung für Humangenetik vorstellen würden, erläutert Prof. Dr. med. Heiko Krude, Direktor des Instituts für Experimentelle Pädiatrische Endokrinologie der Charité – Universitätsmedizin Berlin, dem *Deutschen Ärzteblatt (DÄ)*. Doch: „Die im Rahmen des Modellvorhabens ab April geplante zusätzliche Implementierung der Genomsequenzierung stellt dann in der Summe der Techniken die momentan bestmögliche Diagnostik für Patientinnen und Patienten mit genetisch bedingter Seltener Erkrankung dar.“ Vorgesehen sei im Modellvorhaben auch die stufenweise Einführung der nächsten – aktuell noch wissenschaftlich

und eine bundesweite Plattform zur medizinischen Genomsequenzierung aufgebaut.

Der Start der Plattform und des Modellvorhabens hätte im vergangenen Jahr verschoben werden müssen, stehe jetzt aber unmittelbar bevor, bestätigt die TMF (Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e.V.) dem *DÄ*. Als Koordinationsstelle für das Projekt genomDE hat sie gemeinsam mit dem genomDE-Konsortium die konzeptionellen Grundlagen für das Modellvorhaben geschaffen. Insbesondere entwickelte sie das Konzept für die Dateninfrastruktur zur sicheren Nutzung von genomischen und klinischen Daten.

Für die klinischen Datensätze könnten die Daten aus den Datenbanken der etablierten Netze genutzt werden, erläutert Prof. Dr. med. Rita Schmutzler, Direktorin des Zentrums Familiärer Brust- und Eierstockkrebs am Universitätsklinikum Köln, näher. Viele Netze hätten bereits Kerndatensätze erstellt, die es zu verschränken und zu harmonisieren gelte. Die vollständige Integration der existierenden Dateninfrastrukturen in eine Gesamtplattform sei voraussichtlich zum Jahresende erreichbar, schätzt Prof. Dr. Oliver Kohlhauser vom Institut für Biomedizinische Informatik der Universität Tübingen.

Das Rekrutieren der ersten Patientinnen und Patienten werde im Juli beginnen, meint Prof. Dr. med. Malte Spielmann, Direktor des Instituts für Humangenetik am Universitätsklinikum Schleswig-Holstein. Ab diesem Zeitpunkt solle dann die Ganzgenomsequenzierung im Klinikalltag der Universitätskliniken

<https://www.esanum.de/rare-diseases/feeds/rare-diseases/posts/genomde-ganz-genom-sequenzierung-deutschland-seltene-erkrankungen>:

#### Seltene Krankheiten

Das Informationsportal rund um Seltene Krankheiten auf esanum. Finden Sie in unserem Register verschiedene Seltene Krankheiten und nutzen Sie die Symptomsuche, um sich gezielt über mögliche Differentialdiagnosen und Therapien zu informieren. Neben den Einträgen zu einzelnen Krankheitsbildern finden Sie in ausgesuchten Fällen auch zusätzliche Informationen von unseren Partnern aus der Forschung. Diese Datenbank wird ständig weiterentwickelt und erhebt keinen Anspruch auf Vollständigkeit.

#### Gesundheitspolitik

##### genomDE: Die Ganz-Genom-Sequenzierung startet

Ab dem 1. April entsteht eine neue Versorgungsrealität für Patienten mit Krebs und seltenen Krankheiten: Verträge zwischen Kostenträgern und Leistungserbringern, die erstmals systematisch eine Ganz-Genom-Diagnostik ermöglichen, die in den nächsten fünf Jahren bundesweit etabliert und evaluiert werden soll. Die ersten Patienten sollen ab dem 1. Juli eingeschlossen werden.

26.02.2024

##### Detektion seltener Erkrankungen dank genomDE bald flächendeckend

Binnen weniger Jahre könnte in Deutschland eine im internationalen Vergleich einmalige flächendeckende Struktur für den Einsatz der Ganz-Genom-Sequenzierung als neues diagnostisches Instrument zur Detektion und Identifikation seltener und onkologischer Erkrankungen entstehen, ist sich Professor Malte Spielmann, Leiter des Instituts für Humangenetik am Universitätsklinikum Schleswig-Holstein in Kiel, sicher. Dann wird das Projekt genomDE im Rahmen eines auf fünf Jahre angelegten Modellvorhabens Versorgungsrealität. Nach etwas mehr als zwei Jahren der Vorbereitung sollen am 1. April die dazu erforderlichen Verträge zwischen dem GKV-Spitzenverband und den Leistungserbringern in Kraft treten, ab dem 1. Juli wird den ersten Patienten der Zugang zu diesem innovativen Diagnostikverfahren ermöglicht.

Das Modellvorhaben basiert auf Paragraph 64e SGB V, der durch das Gesundheitsversorgungsweiterentwicklungsgesetz geschaffen worden war: Er verpflichtet den GKV-Spitzenverband, bis zum 1. Januar 2024 einen Vertrag mit den Leistungserbringern, bindend für alle Krankenkassen, abzuschließen. Dieser beinhaltet die „Durchführung eines Modellvorhabens zur umfassenden Diagnostik und Therapiefindung mittels einer Genomsequenzierung bei seltenen und

#### Info

Ziel der nationalen Strategie für Genommedizin genomDE ist es, die Prävention, Diagnose und Behandlung von (Seltene) Krankheiten entscheidend zu verbessern. Nach Schaffung der rechtlichen Grundlagen und der Dateninfrastruktur startet jetzt ein Modellvorhaben.

#### Links

<https://www.esanum.de/rare-diseases/feeds/rare-diseases/posts/genomde-ganz-genom-sequenzierung-deutschland-seltene-erkrankungen>

<https://www.aerzteblatt.de/pdf.asp?id=237714>



## Ausblick, künftige Herausforderungen

- Evaluation und Begleitung des Modellvorhabens
- Integration von Infrastrukturen, Prozessen, Interoperabilität mit anderen Gesundheitsforschungs(daten)infrastrukturen (GFDI) und Forschungsprojekten
- Erweiterungen der Indikationen ?
- Erweiterungen der Akteure ?
- Verknüpfungen mit anderen Datenbeständen im Gesundheitsdatenökosystem (insbes. klinische Versorgungsdaten stationär/ambulant, medizinische Register, klinische Studiendaten, Bioproben in Biobanken)
- Einbettung in europäische Integrationsvorhaben zur versorgungs- und/oder forschungsbezogenen Infrastruktur im Bereich Gesundheit, insbes. EHDS



## IMPRESSUM

Koordinationsstelle für das Projekt genomDE  
c/o TMF e. V.  
Charlottenstraße 42  
10117 Berlin  
+49 30 22 00 24 70

[info@genom.de](mailto:info@genom.de)

[www.genom.de](http://www.genom.de)

Förderer und Partner:

Platz für Ihr Logo

Gefördert durch:



Bundesministerium  
für Gesundheit

aufgrund eines Beschlusses  
des Deutschen Bundestages