



Bundesinstitut  
für Arzneimittel  
und Medizinprodukte

ROBERT KOCH INSTITUT



# Modellvorhaben Genomsequenzierung §64e SGB V

## Stand der Umsetzung und Perspektive

Catharina Scholl, BfArM  
Anna Lübke, RKI



# Modellvorhaben §64e SGB V

Modellvorhaben zur umfassenden Diagnostik und Therapiefindung mittels Genomsequenzierung bei seltenen und bei onkologischen Erkrankungen

- Das Modellvorhaben ist Teil der nationalen Strategie genomDE



# Modellvorhaben §64e SGB V

Ist 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

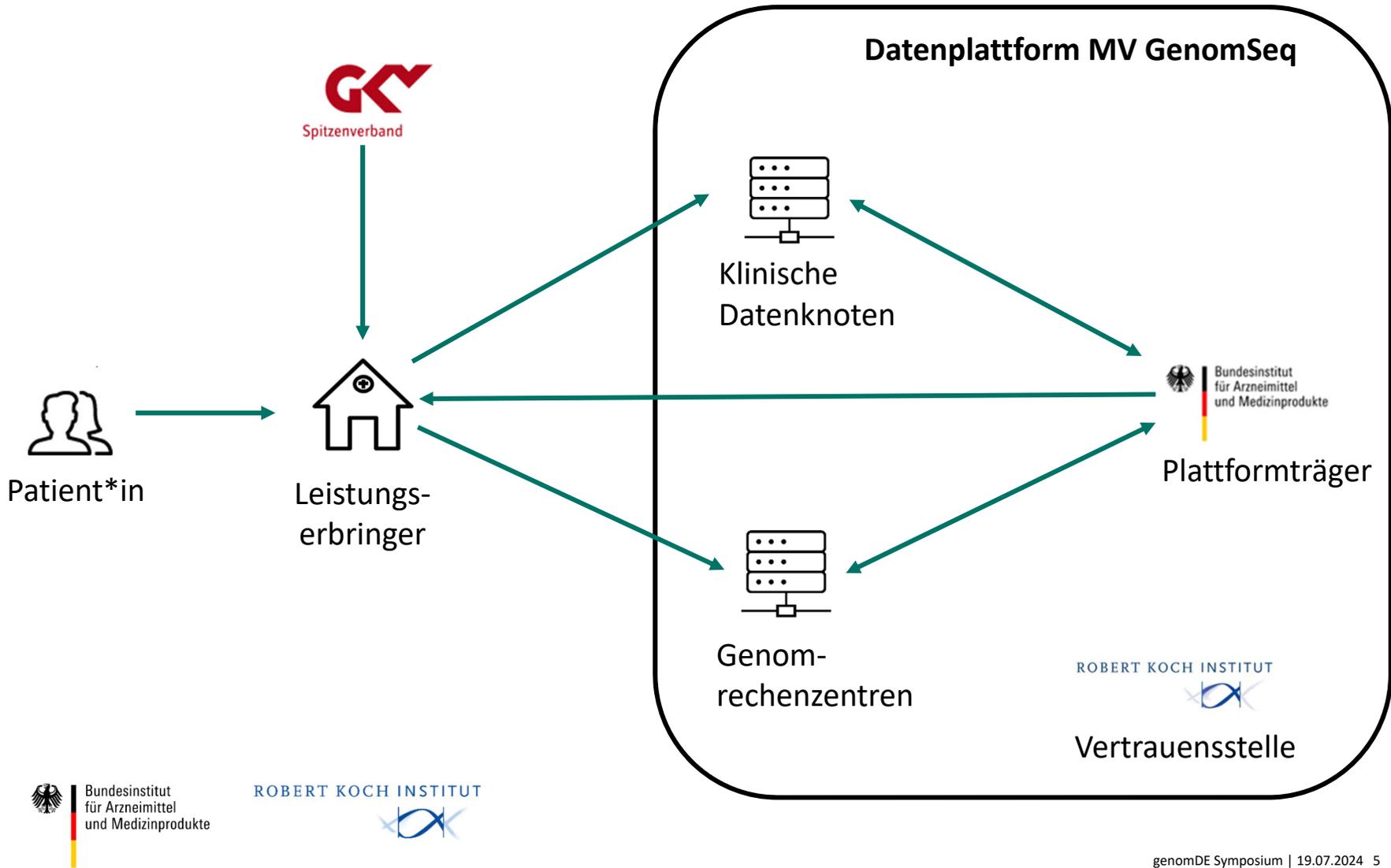
Indikationen: Seltene Erkrankungen, onkologische Erkrankungen, Hereditäre Prädispositionssyndrome

Kernelement: Aufbau und Betrieb einer Infrastruktur, in der genomische und klinische Daten von Patient\*innen gespeichert und für **Versorgung und Forschung** nutzbar gemacht werden sollen

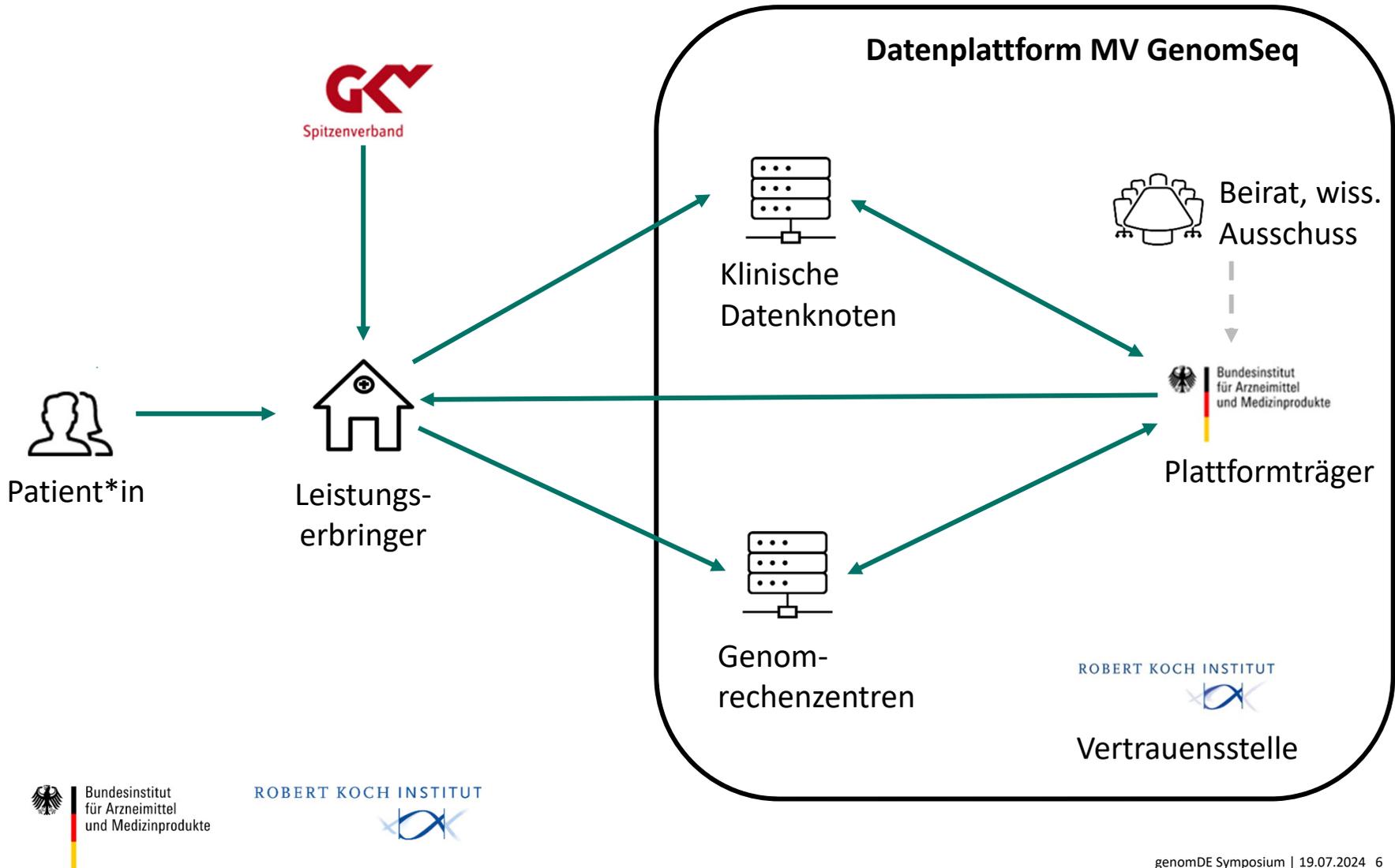
# Konzeption der MV GenomSeq Plattform

- Datenhaltung in der Plattform erfolgt **dezentral in klinischen Datenknoten (KDK) und Genomrechenzentren (GRZ)**
- **Zentrale Governance** der Plattform und unabhängige **zentrale Vertrauensstelle**
- Die Plattform baut auf existierende Dateninfrastrukturen auf (z.B. von etablierten Versorgungsnetzwerken und Genomdateninfrastrukturen)
- Umsetzung in mehreren Ausbaustufen (Phase 0 – Phase 1 – Phase 2)
- Start in Phase 0 mit einer **schlanken, ausbaubaren Struktur**
- Im Laufe des MVH schrittweise Aufbau, Integration und Harmonisierung von Strukturen und Daten

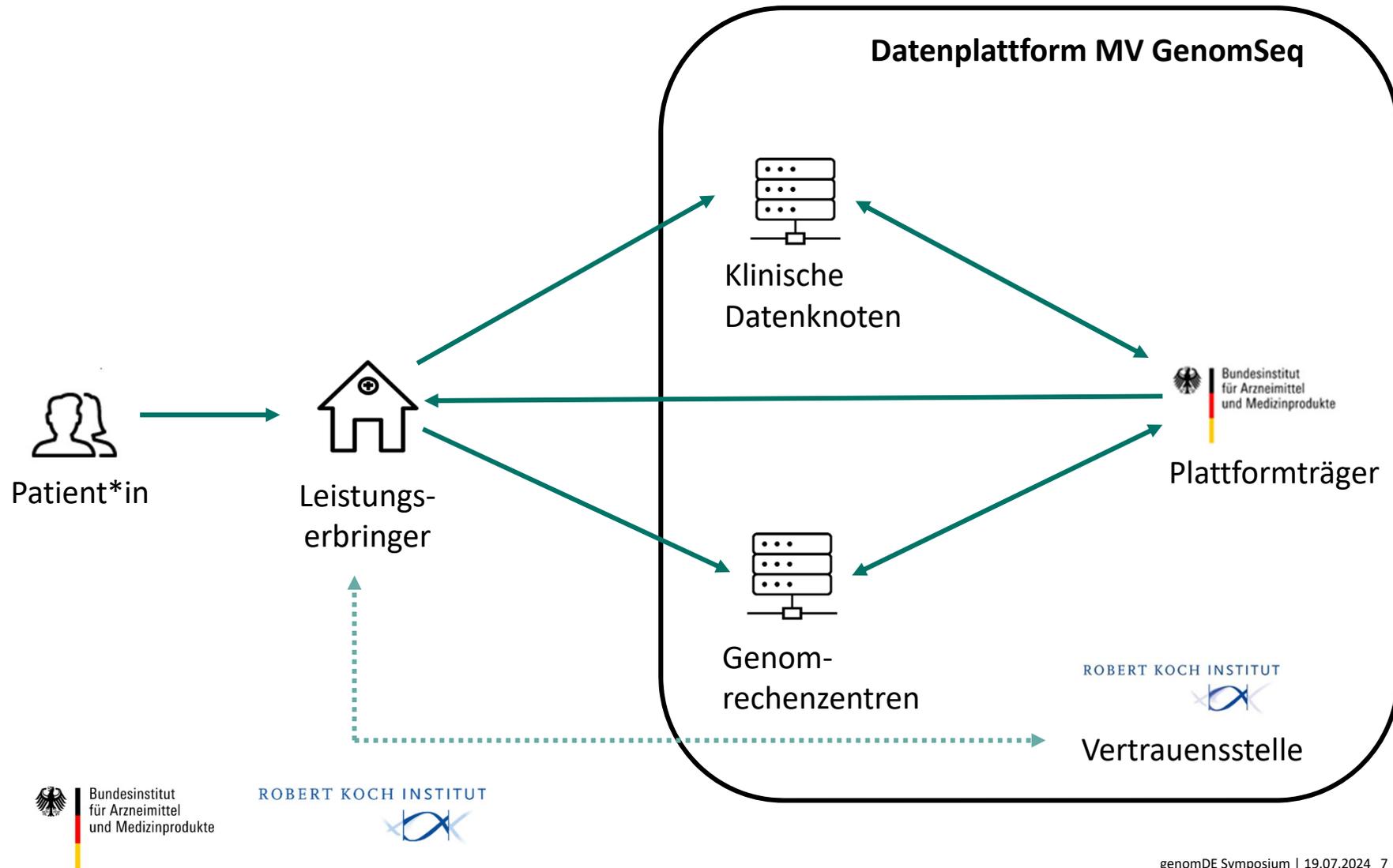
# Aufbau des Modellvorhaben §64e SGB V



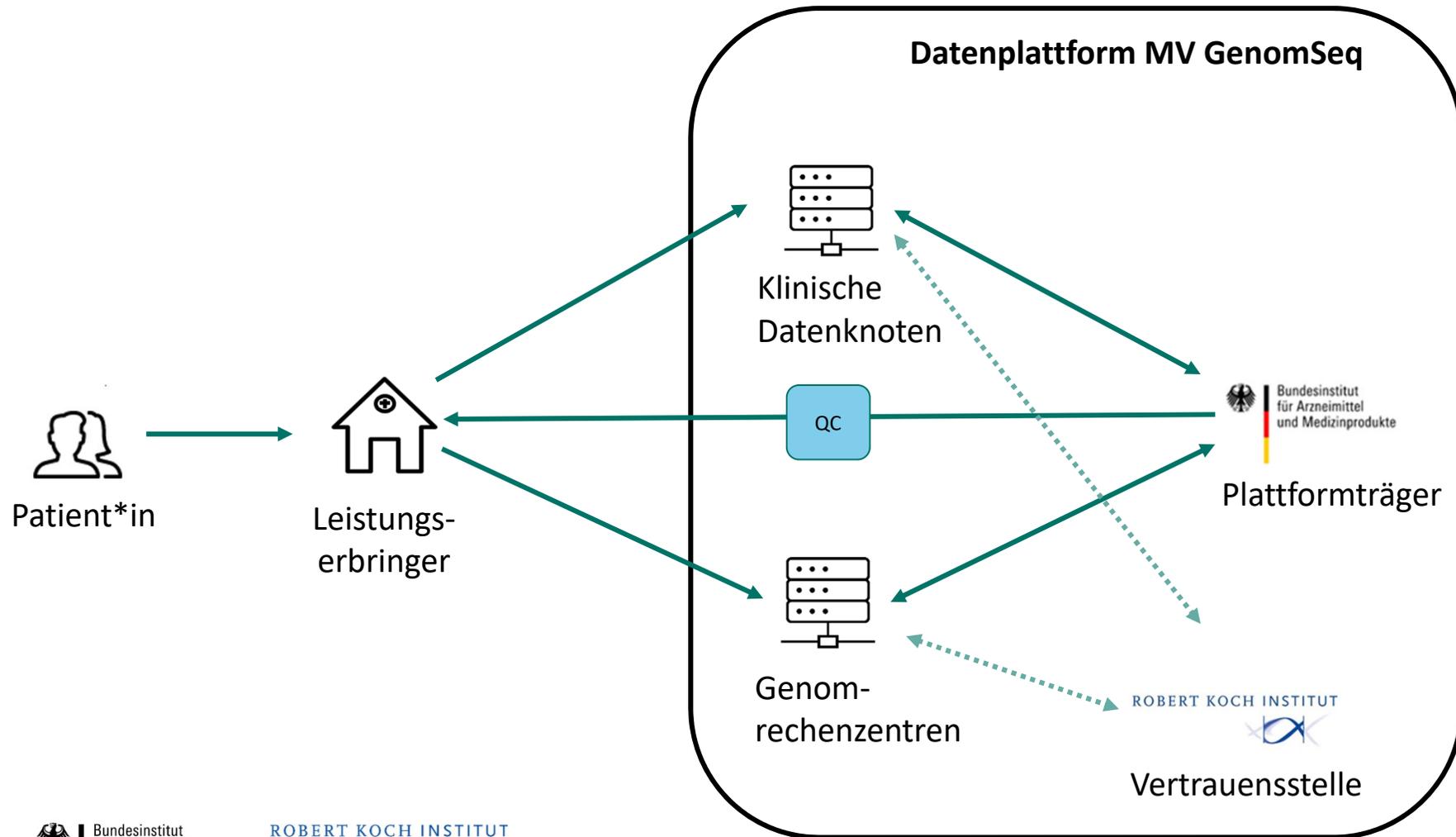
# Aufbau des Modellvorhaben §64e SGB V



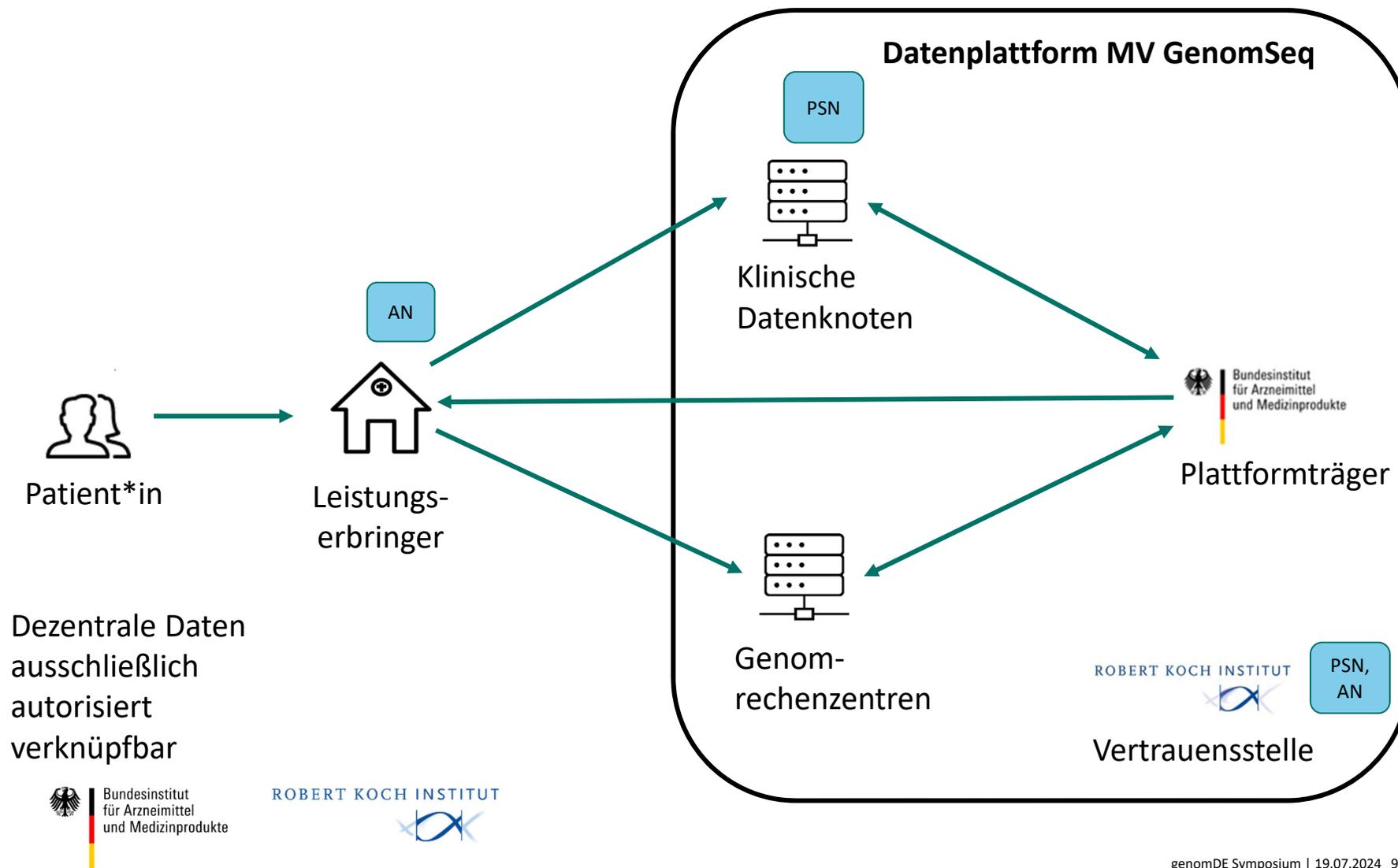
# Pseudonyme im Modellvorhaben §64e SGB V



# Pseudonyme im Modellvorhaben §64e SGB V



# Pseudonyme im Modellvorhaben §64e SGB V



# Infrastrukturkomponenten im MV GenomSeq

**Plattformträger (BfArM)** prüft die Datenqualität und gibt Rahmenbedingungen vor

**Vertrauensstelle (RKI)** sorgt für sicheres Record Linkage der Daten



## Klinische Datenknoten (KDK)

Speichert strukturierte  
klinische Daten

Ermöglicht eine föderierte  
Datennutzung über alle  
Knoten der Plattform



## Genomrechenzentren (GRZ)

Speichert genomische  
Rohdaten und Metadaten

Ermöglicht das Ausführen  
von bioinformatischen  
Anwendungen

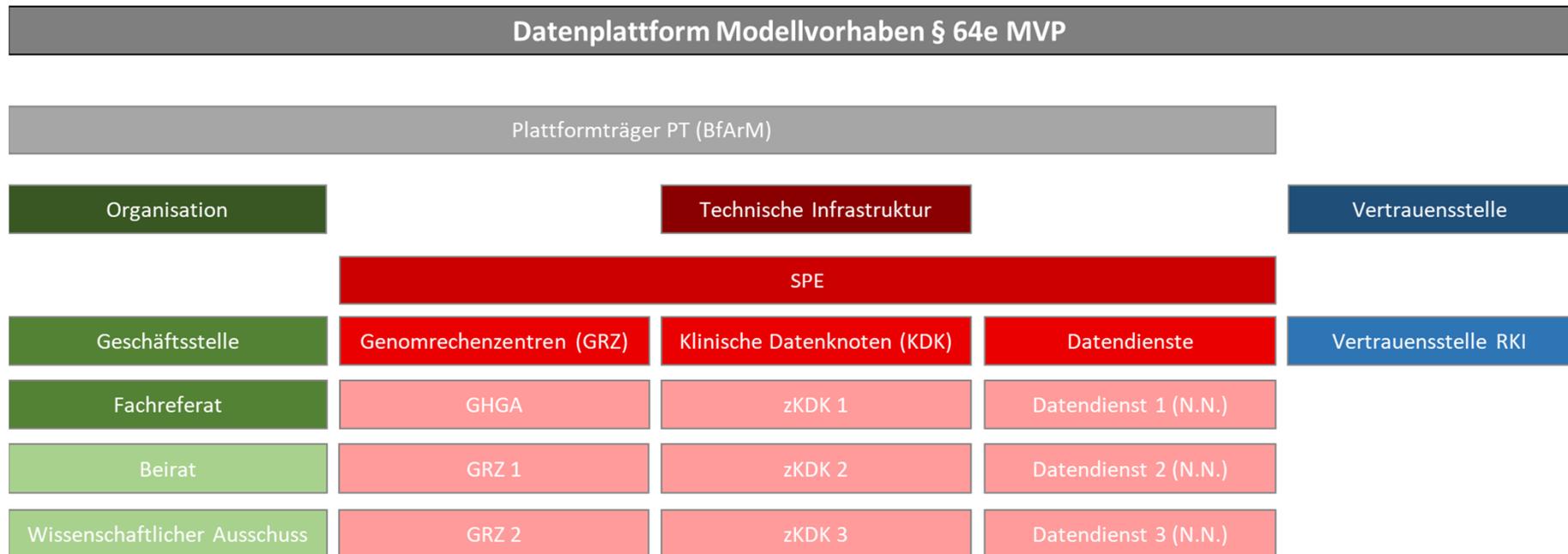


## Datendienste

Stellt prozessierte Daten aus  
den KDK und GRZ bereit

Ermöglicht die  
Nutzbarmachung klinischer  
und genomischer Daten

# Organisationstruktur



# Zugelassene Klinische Datenknoten

## Onkologische Erkrankungen:

KDK Heidelberg	NCT Heidelberg	NCT/DKTK MASTER
KDK Köln	Uniklinik Köln	nNGM
KDK Tübingen	Universitätsklinikum Tübingen	DNPM

## Hereditäre Prädispositionssyndrome:

KDK Dresden	Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden	zKDK-ET
KDK Leipzig	Universität Leipzig	DK-FBREK
KDK Leipzig	Universität Leipzig	DK-FDK

## Seltene Erkrankungen:

KDK Tübingen	Universitätsklinikum Tübingen	NSE
--------------	-------------------------------	-----

vorbehaltlich der Widerspruchsfrist: 1 Monat  
z.T. Zulassung unter aufschiebender Bedingung

Stand: 04.07.2024

# Zugelassene Genomrechenzentren

GRZ Berlin	Max Delbrück Zentrum Berlin
GRZ Dresden	Technische Universität Dresden
GRZ Heidelberg	Deutsches Krebsforschungszentrum Heidelberg
GRZ Köln	Universität zu Köln
GRZ München	Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München
GRZ Tübingen	Eberhard Karls Universität Tübingen

vorbehaltlich der Widerspruchsfrist: 1 Monat  
z.T. Zulassung unter aufschiebender Bedingung

Stand: 04.07.2024

# Datenfluss: Datensätze

- Datenkategorien in RVO zu §64e SGB V festgelegt  
→ harmonisierte Datensätze für klinische Daten und Genomdaten

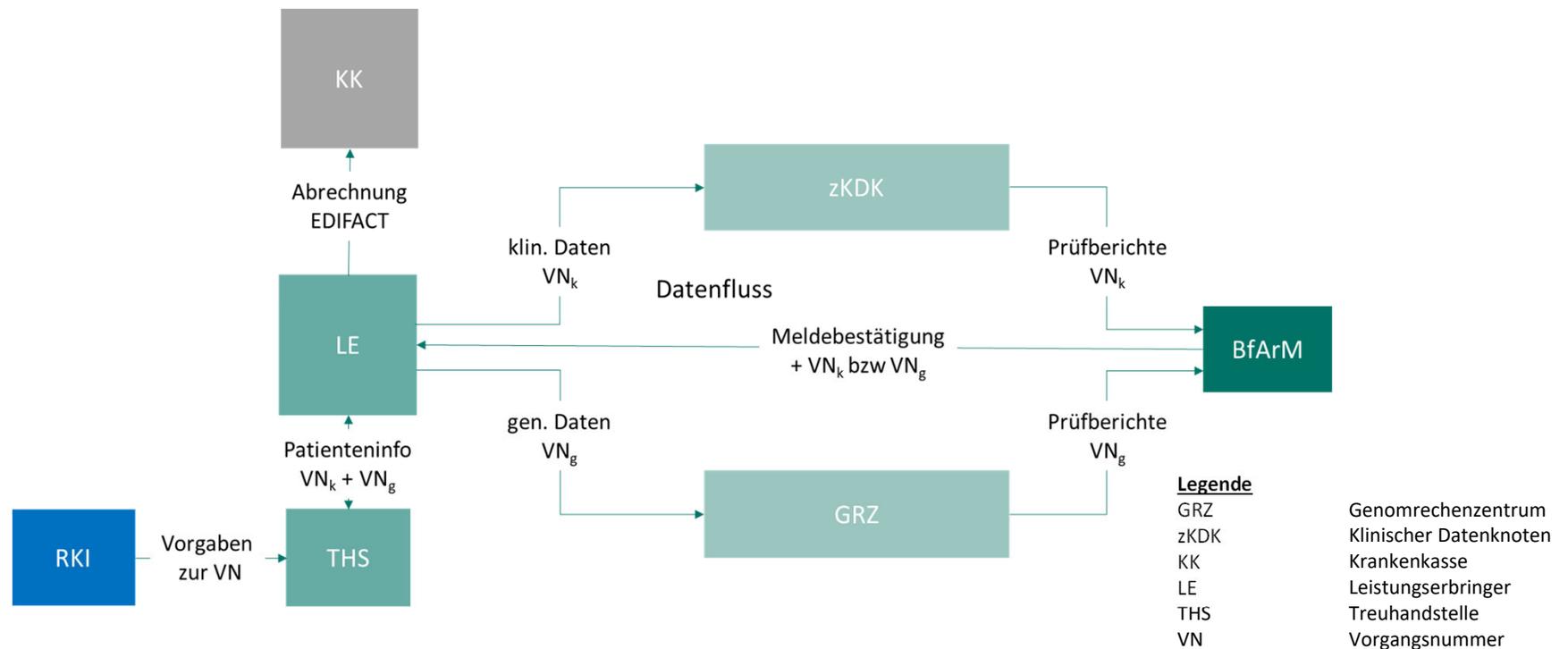
Einwilligungsstatus	Genomdaten	Klinische Daten
<ul style="list-style-type: none"><li>• Teilnahme an dem MVH</li><li>• Forschungseinwilligung (BC MII)</li><li>• genetische Diagnostik (GenDG)</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Rohdaten der Sequenzierung</li><li>• Abhängig vom Patientenpfad: WES, WGS und (große Panel)</li><li>• Metadaten</li><li>• Qualitätsmetriken</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Allgemeine Daten (z. B. demografische Daten)</li><li>• Klinische Daten (Diagnose, Histologie, Phänotyp)</li><li>• Daten zu Vorbefunden (frühere genetische Befunde, Therapie)</li><li>• Daten zur Nachverfolgung (z. B. Therapie, Outcome)</li></ul>

# Datenfluss: Prüfbericht/ Meldebestätigung

Datenqualität wird durch QC in den KDK und GRZ sichergestellt

→ Prüfberichte werden an den Plattformträger übermittelt

→ LE erhalten Meldebestätigung für erfolgreiche Datenübermittlung



# Inhalte Prüfbericht/Meldebestätigung

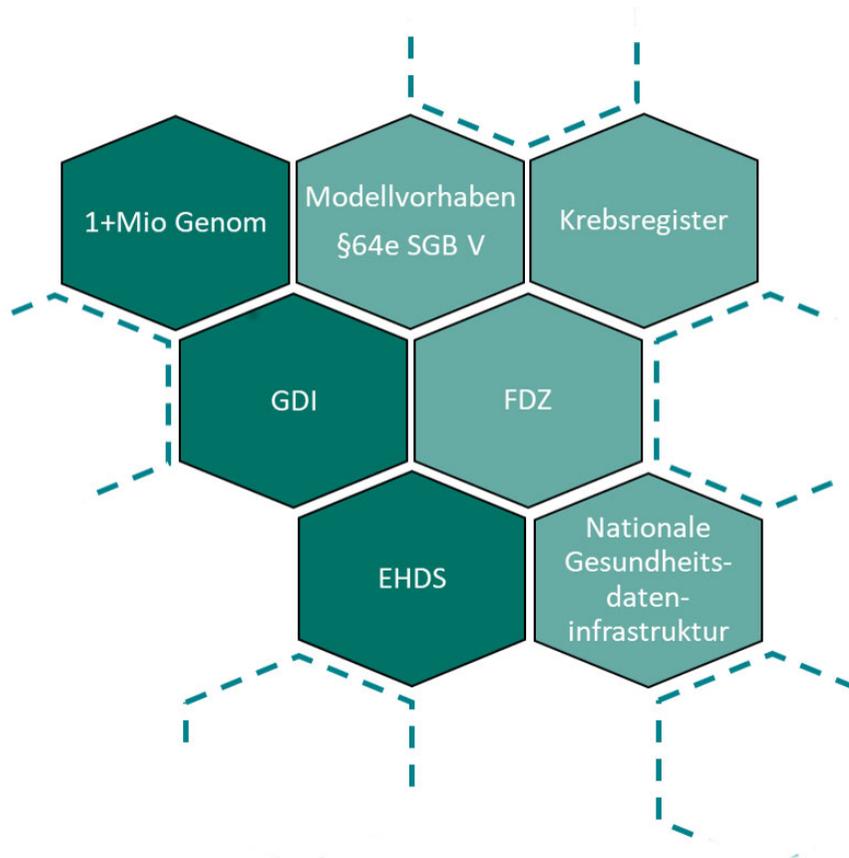
Inhalt	Prüfbericht	Meldebestätigung
Vorgangsnummer	Nach Vorgaben des RKI, 32 Bit	---
Alphanumerischer Code der Meldebestätigung	---	Durch das BfArM generiert: z.B. A123456789
Datum der Leistungserbringung zzgl. eines Zählers	YYYY-MM-DD, 2025-01-01	YYYYMMDDZZZ, 2025010101001
ID des Leistungserbringers	Haupt-Institutionskennzeichen nach §293 SGB V	Haupt-Institutionskennzeichen nach §293 SGB V
ID des Knoten	Nach Vorgabe durch das BfArM z.B. KDKK00001, GRZHD0001	Nach Vorgabe durch das BfArM z.B. KDKK00001, GRZHD0001
Typ der Meldung	"initial", "addition", "correction"	0, 1, 2
Indikationsbereich	"oncological", "rare", "hereditary"	O, R, H
Art der Daten	"clinical", "genomic"	C, G
Art der Sequenzierung	"panel", "wes", "wgs", "wgs_lr", "none"	0, 1, 2, 3, 4
Ergebnis der Qualitätskontrolle	„true“, „false“	1, 0

Stand: 17.05.24

# Perspektive: Modellvorhaben §64e SGB V

- Positive Evaluation des MV GenomSeq → Überführung und Verstetigung der Genomsequenzierung in die Regelversorgung bei onkologischen und seltene Erkrankungen
- Zukünftige Integration der Genommedizin in die Versorgung anderer Erkrankungen
- Forschung und Innovation durch Nutzung genomischer und klinischer Daten

# Perspektive: Modellvorhaben §64e SGB V



## Vernetzung und Anbindung des MV GenomSeq

- Krebsregister
- FDZ
- europäische Genominitiativen
- europäischen Gesundheitsdatenraum
- ...

# Website MV GenomSeq



## Modellvorhaben Genomsequenzierung

Im Rahmen des Modellvorhabens Genomsequenzierung sollen erstmals umfangreiche Datensätze aus Genomsequenzierungen und korrespondierenden klinischen Daten sowohl für die Patientenversorgung als auch für die Forschung zugänglich gemacht werden. Das BfArM übernimmt hierbei die wichtige Rolle des Plattformträgers zur Koordination und Kontrolle der Datenflüsse.

→ [Mehr erfahren](#)

### E-Mail:

[PlattformMVGenomSeq@bfarm.de](mailto:PlattformMVGenomSeq@bfarm.de)  
[vertrauensstelle-genom@rki.de](mailto:vertrauensstelle-genom@rki.de)

### Website:

[https://www.bfarm.de/DE/Das-BfArM/Aufgaben/Modellvorhaben-Genomsequenzierung/\\_node.html](https://www.bfarm.de/DE/Das-BfArM/Aufgaben/Modellvorhaben-Genomsequenzierung/_node.html)

## Modellvorhaben Genomsequenzierung

🏠 > ... > [Aufgaben](#) > Modellvorhaben Genomsequenzierung

In den vergangenen Jahren hat die Nationale Strategie für Genommedizin des BMG dafür gesorgt, dass die Genommedizin in Deutschland erheblich an Bedeutung gewonnen hat.

Mit dem Begriff „Genom“ wird die gesamte Erbinformation eines Menschen bezeichnet. „Genommedizin“ ist ein medizinisches Fachgebiet, das sich mit der medizinischen Anwendung von Wissen über das menschliche Genom beschäftigt. Essentiell hierfür sind Technologien wie die Genomsequenzierung, mit der das gesamte genetische Material eines Menschen analysiert werden kann. Durch dieses Verfahren lassen sich Krankheiten immer besser diagnostizieren sowie Therapien und Vorsorgemaßnahmen individuell auf genetische Besonderheiten abstimmen. Für die Patientinnen und Patienten bedeuten Fortschritte in der Genommedizin eine erhebliche Verbesserung der Gesundheit und Lebensqualität.

Weitere Informationen zur Genommedizin in Deutschland finden Sie beim [BfArM](#) [Bundesministerium für Gesundheit](#).

Dank der Nationalen Strategie für Genommedizin erhalten nun erstmals Forscher die Möglichkeit, auf umfangreiche Datensätze aus Genomsequenzierungen und korrespondierende klinische Daten zuzugreifen. Diese Daten bieten eine wertvolle Grundlage für die Entwicklung neuer Therapien, die Personalisierung von Behandlungsansätzen und die Erforschung genetischer Ursachen von Krankheiten.

- Modellvorhaben  
Genomsequenzierung**
- Kontakt**
- Weitere Informationen  
und Download-Bereich**
- Gesetze und  
Vorschriften**