

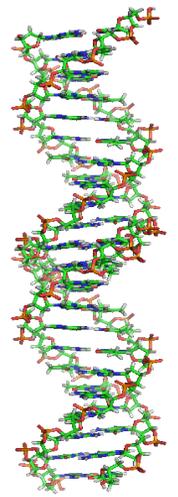
Das genomDE Modellvorhaben: Wo stehen wir?

genomDE Symposium 2025

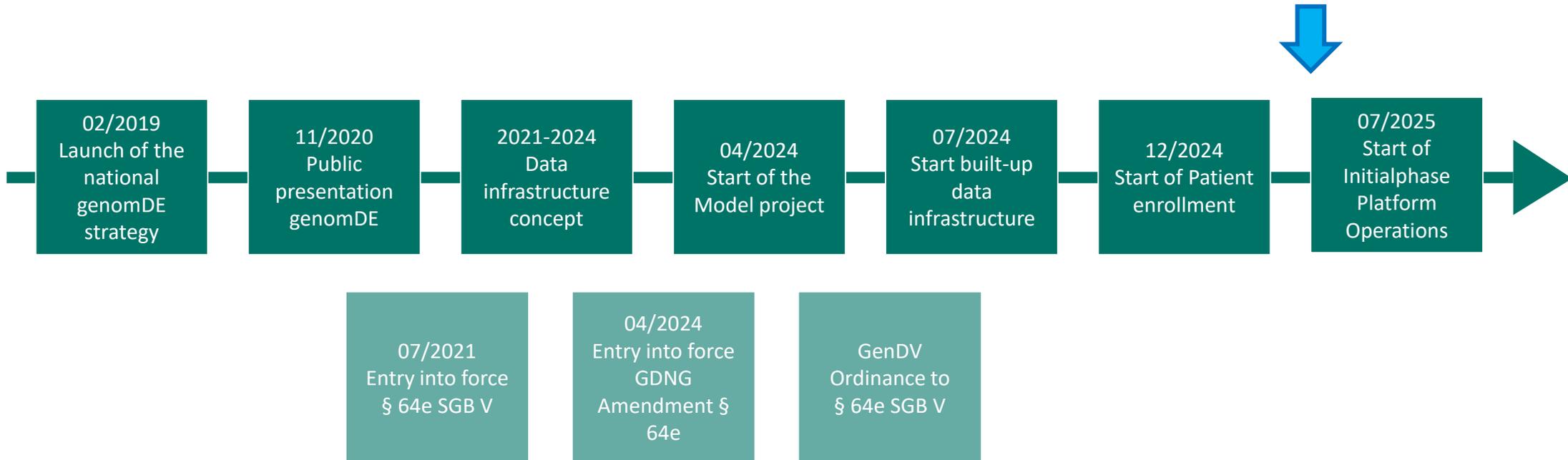


PD Dr Andreas Till, Leiter Datenplattform MV GenomSeq
Kontakt: PlattformMVGenomseq@bfarm.de

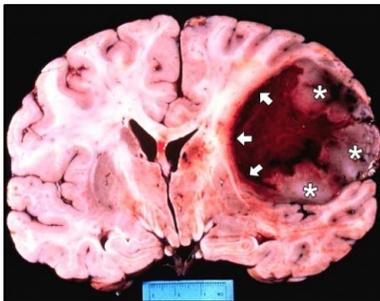
genomDE Modellvorhaben (MV GenomSeq): Historie



Teil der Nationalen Strategie für Genommedizin des BMG „genomDE“



genomDE Modellvorhaben nach § 64e SGB V



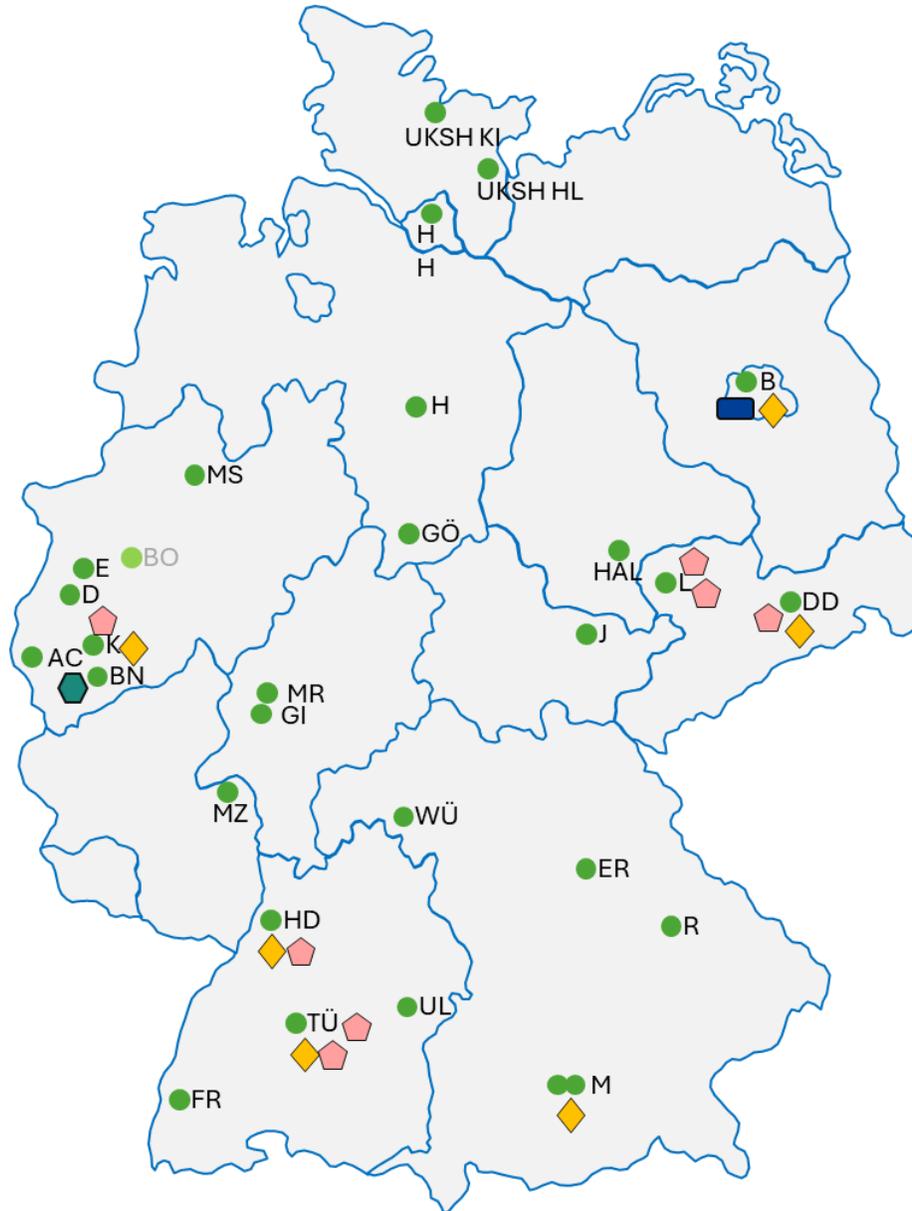
genomDE Modellvorhaben (MV GenomSeq)

- 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

Gesamtstruktur GenomDE MV

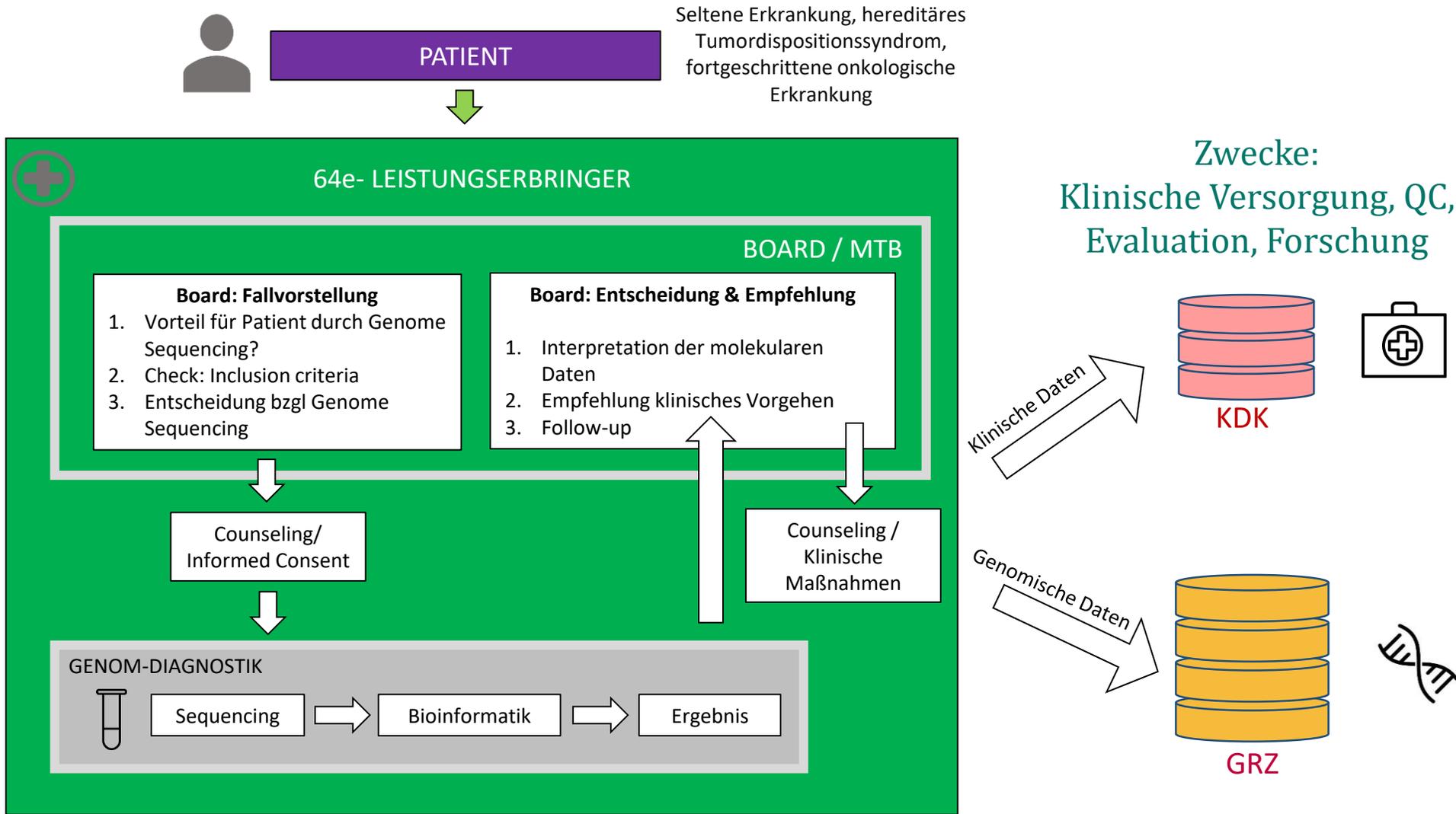


Leistungserbringer (LE)
UK Aachen (SE&OE)
Charite Berlin (SE&OE)
UK Bochum (SE)
UK Bonn (SE&OE)
UK Dresden (SE&OE)
UK Düsseldorf (SE&OE)
UK Erlangen (SE&OE)
UK Essen (SE)
UK Freiburg (SE&OE)
UK GM, Standort Gießen (OE)
UK GM, Standort Marburg (OE)
UK Göttingen (SE&OE)
UK Halle (Saale) (OE)
UK Hamburg (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)
...

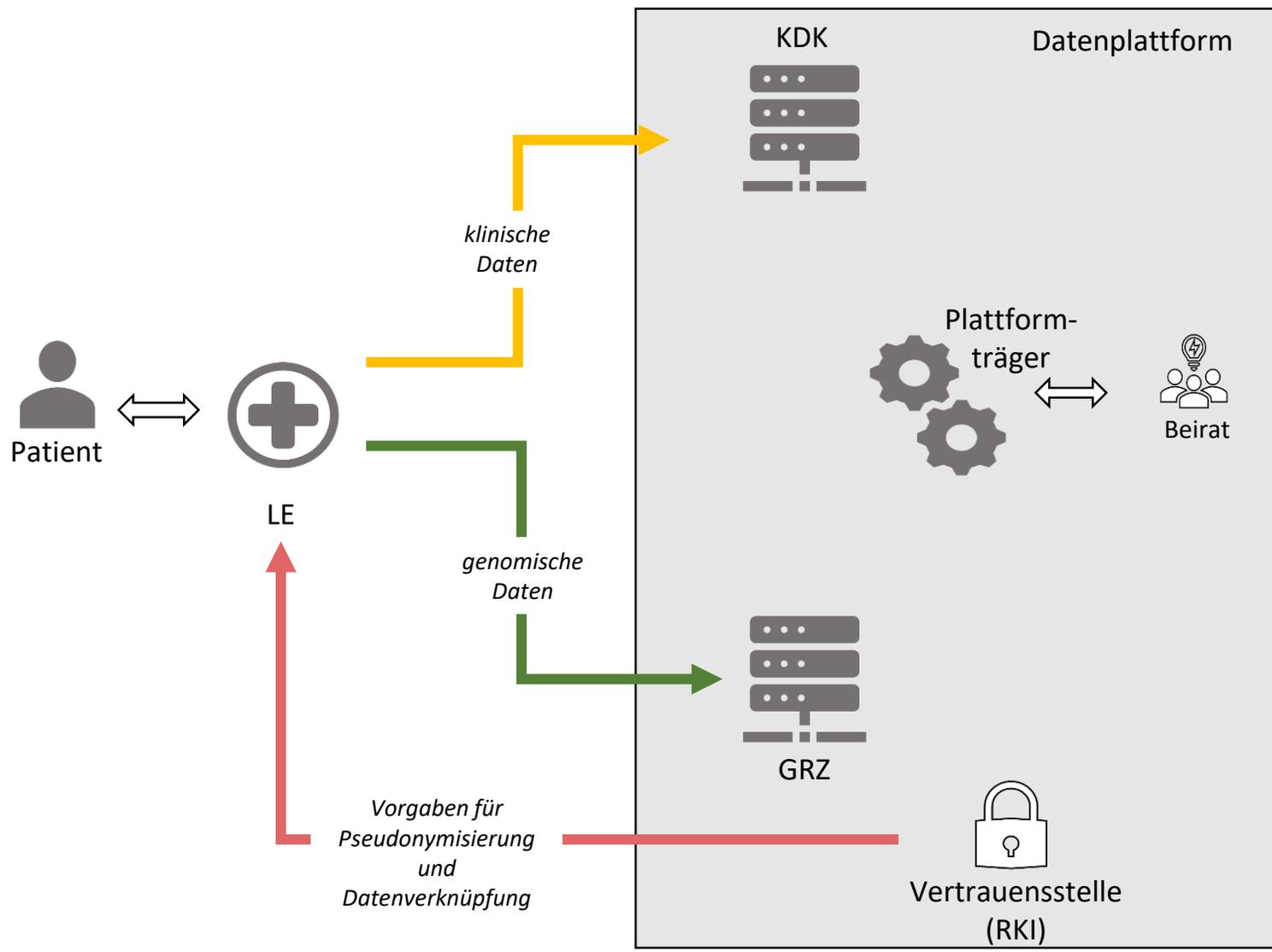


- LE (28)
- ◊ KDK (7)
- ◆ GRZ (6)
- ◈ BfArM (PFT)
- RKI (VST)

Patientenpfad – Wie werden Patienten eingeschlossen?

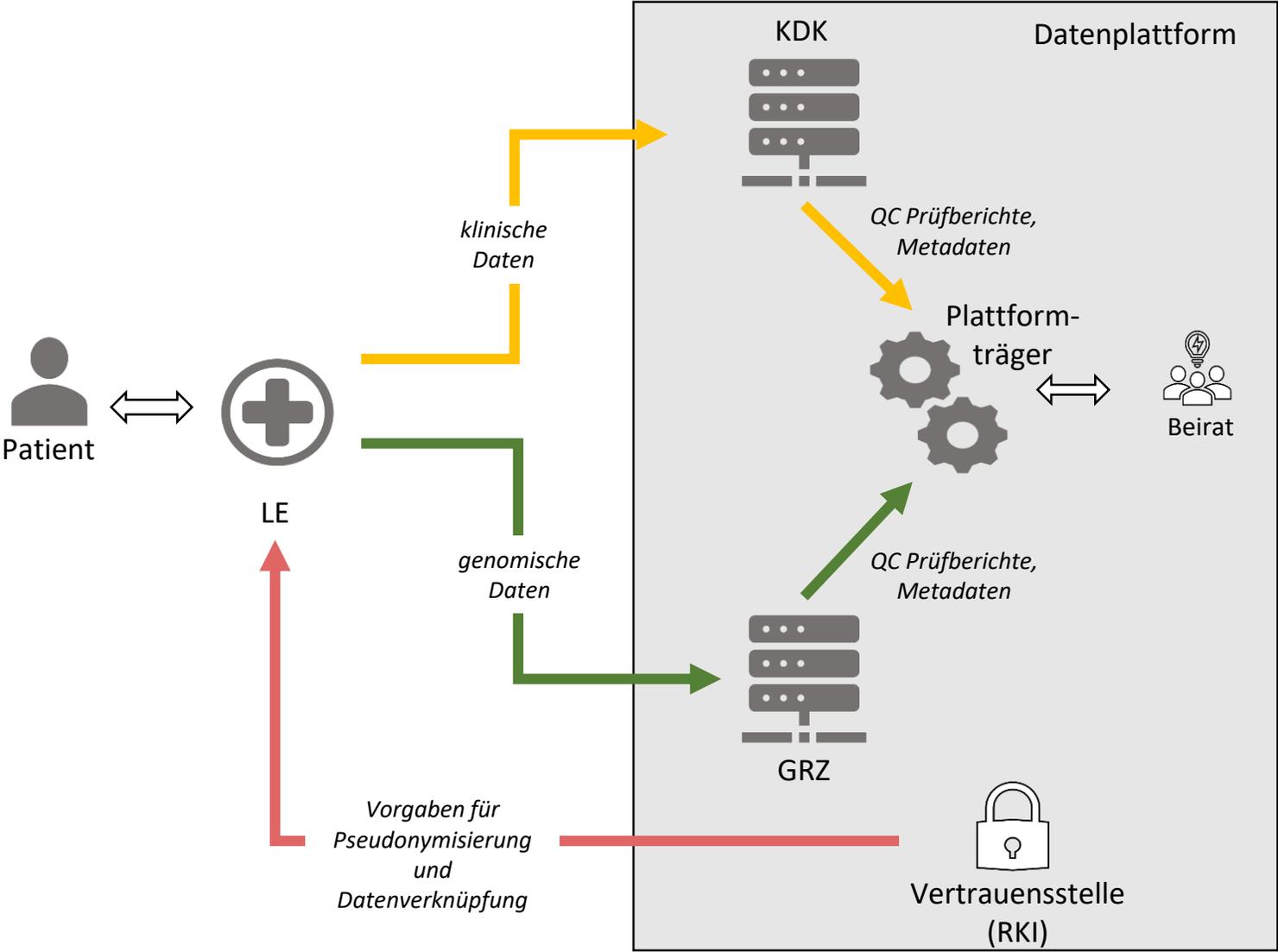


GenomDE MV: Gesamtstruktur



GRZ Genomrechenzentren
KDK Klinische Datenknoten
LE Leistungserbringer
QC Quality Check

GenomDE MV: Gesamtstruktur



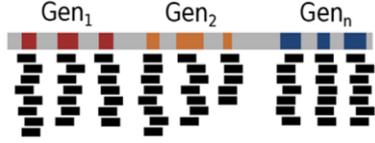
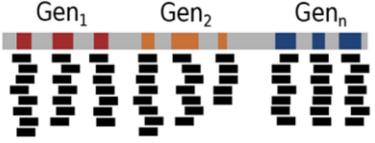
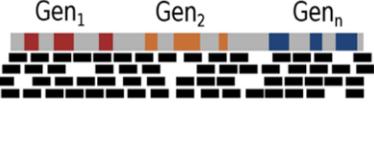
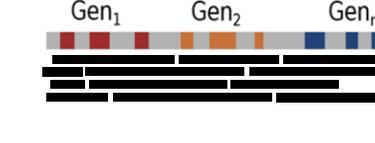
GRZ Genomrechenzentren
KDK Klinische Datenknoten
LE Leistungserbringer
QC Quality Check

genomDE MV: 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
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)	



GenomDE MV: DNA-Sequenzierungstechnologien

	NGS-Panel	NGS short read Whole Exome	NGS short read Whole Genome	NGS long read Whole Genome
	Panel	WES	WGS (sr)	WGS (lr)
Coverage				
Rare Diseases	-	-	100% (€)	at later stages of project
Oncological Diseases	<50% (€)	30% (€)	>20% (€)	at later stages of project

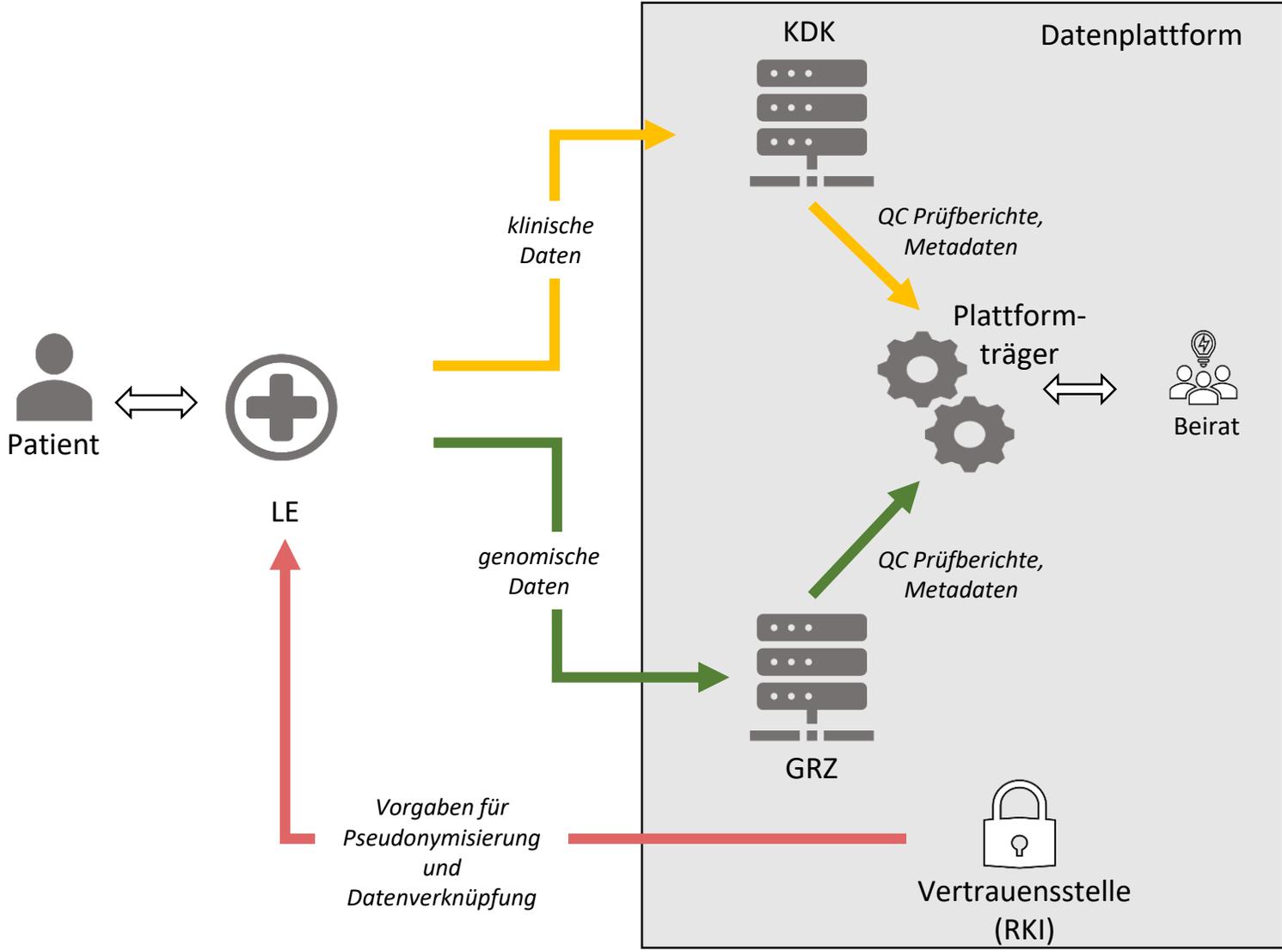
Budgetverteilung während Startphase des Modellvorhabens

genomDE MV: Kodiersysteme und Ontologien

Kodiersystem / Ontologie	Kategorie
ICD-10-GM	Diagnose (allg)
ICD-O-3	Diagnose (OE)
Alpha-ID-SE	Diagnose (SE, HT)
ORPHAcode	Diagnose (SE, HT)
ATC-Code	Arzneimittel
BRENDA Tissue Ontologie	Gewebe, Zelltypen
HP Ontology	Phänotypen
TNM-classification	Staging von Tumorerkrankungen
OPS	Operationen und Maßnahmen
HGNC	Gene und Genome
Ensembl	annotierte Gene, Transkripte, Proteine, Varianten,...
RefSeq (NCBI)	annotierte Gene, Transkripte, Proteine, Varianten,...
MISO	DNA-Sequenzvarianten

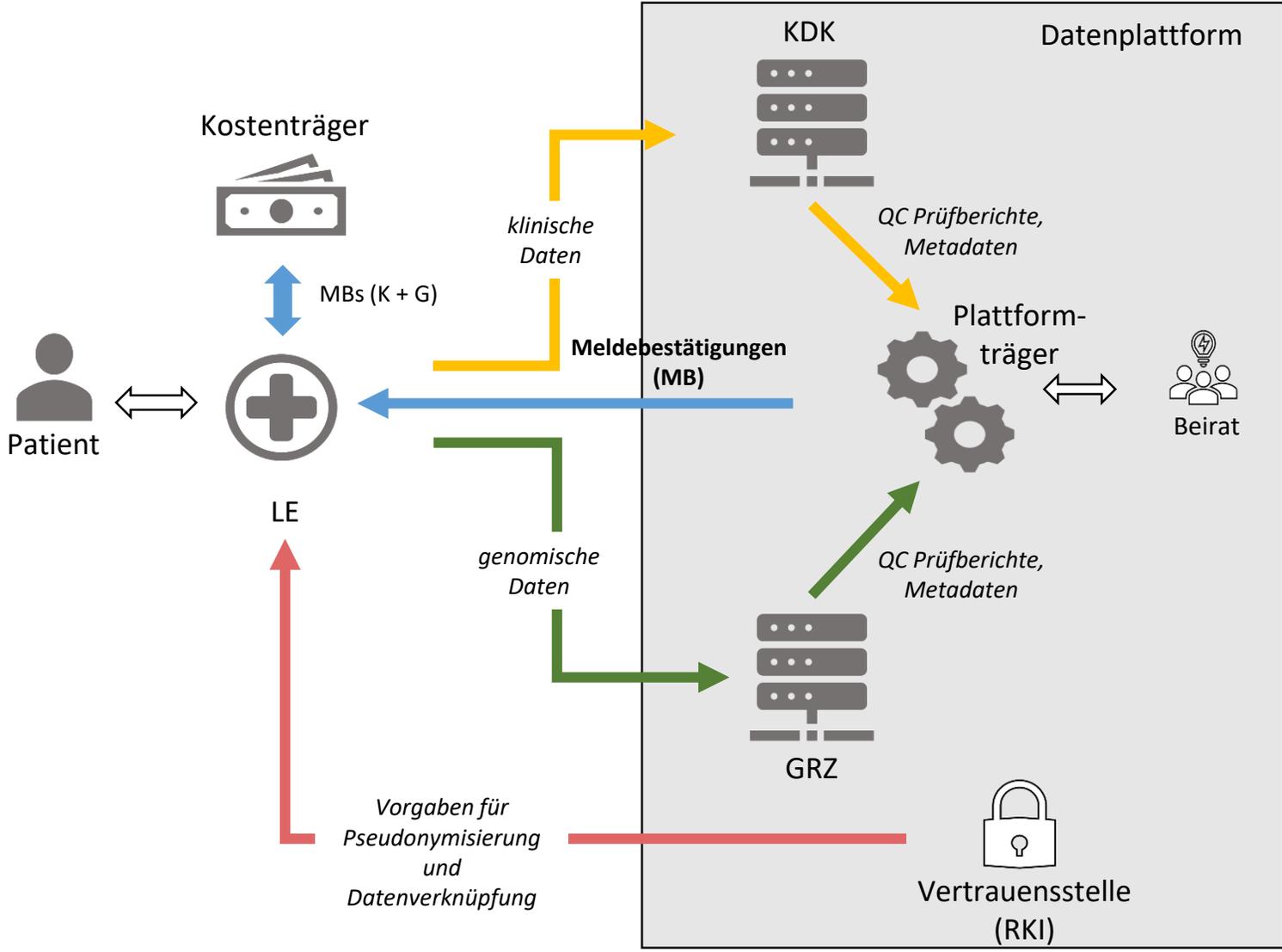
- Definierte Value Sets werden genutzt für QC der Daten
- Erweiterung und Harmonisierung (u.a. FHIR Implementierung) geplant

genomDE MV: Abrechnungsprozess



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

genomDE MV: Abrechnungsprozess



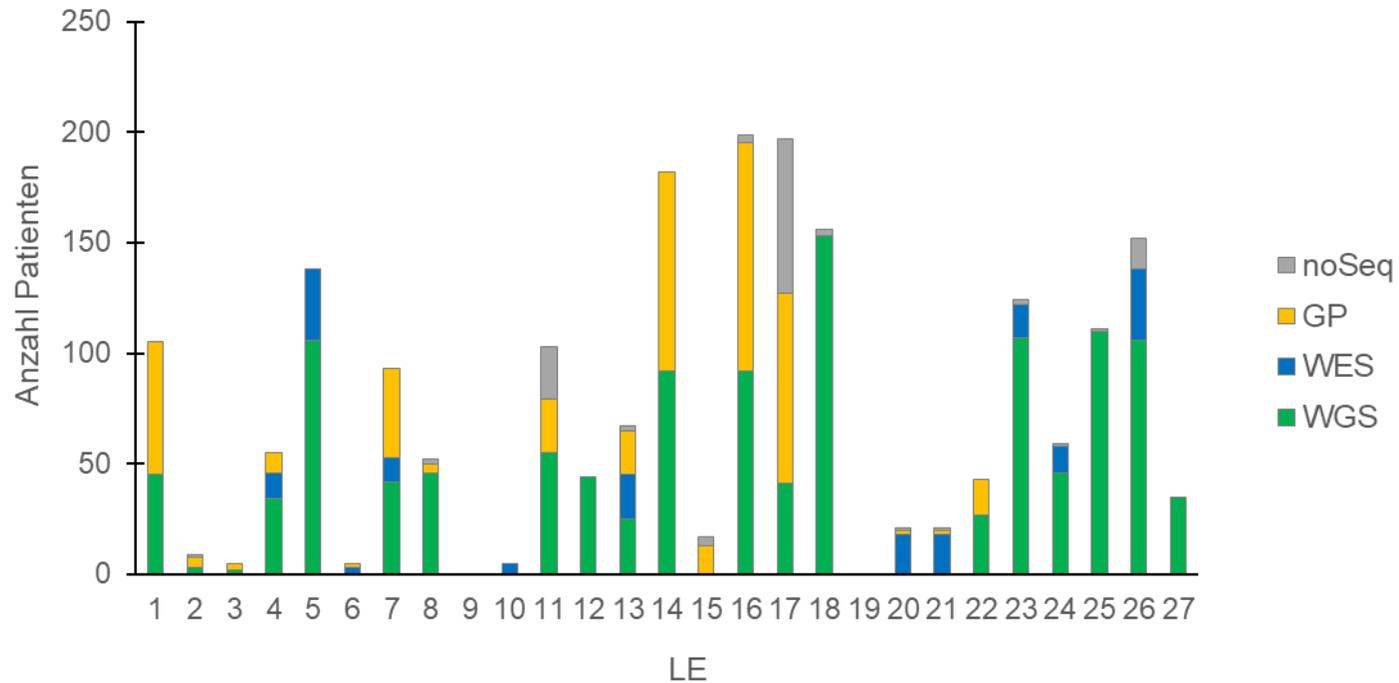
GRZ Genomrechenzentren
 KDK Klinische Datenknoten
 LE Leistungserbringer
 MB Meldebestätigung
 QC Quality Check

genomDE Modellvorhaben: Wo stehen wir?



Patienteneinschluss (bis März 2025)

Patientenzahl SE	Patientenzahl OE	Patientenzahl insgesamt, alle Seq-Arten
1225	798	2023
61%	39%	100%



genomDE Modellvorhaben: Wo stehen wir?

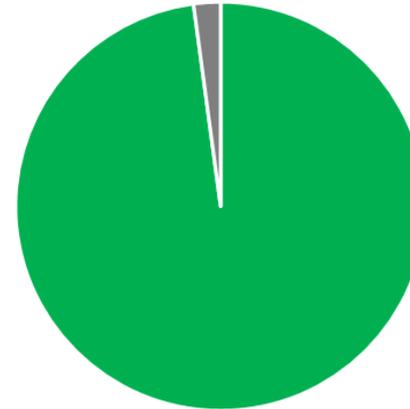


Patienteneinschluss (bis März 2025)

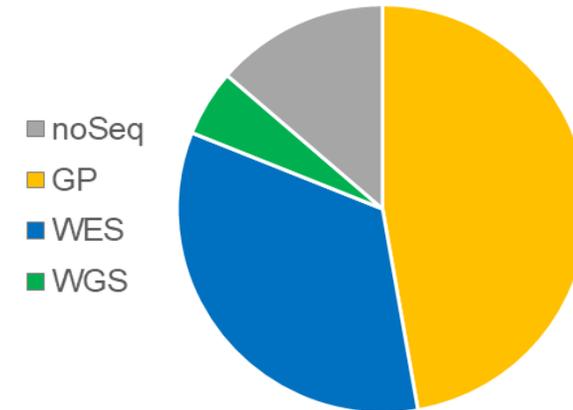
% ohne Seq	% WGS (SE+OE)	% WGS (SE)	% WGS (OE)
7%	61%	100%	6%

% der sequenzierten Fälle

Sequenzierung (SE)



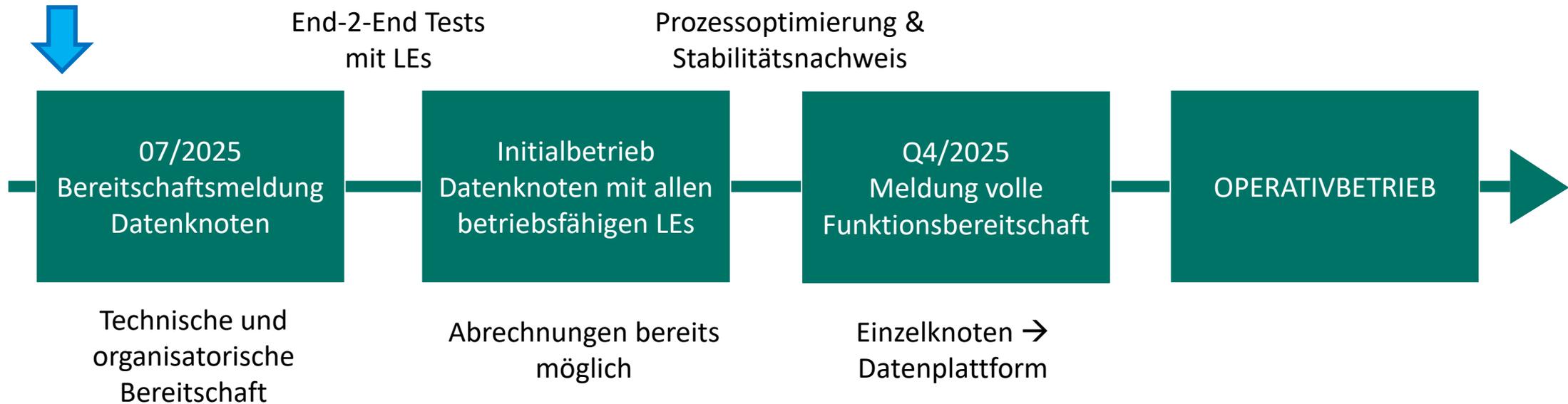
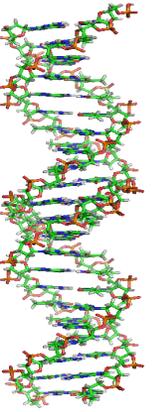
Sequenzierung (OE)



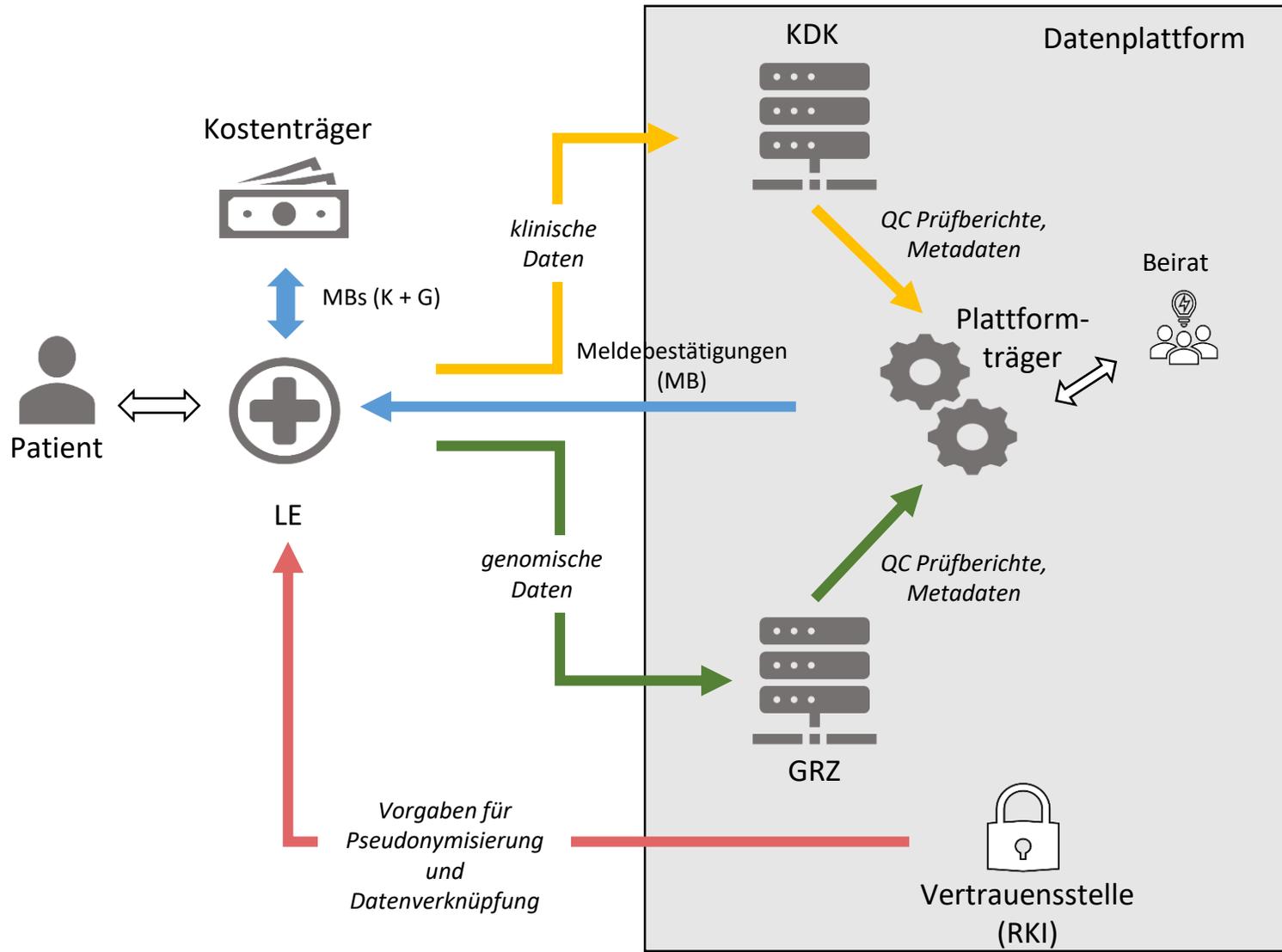
- Therapieempfehlungen basierend auf Genomdaten: 233
- Erwartete Patienteneinschlüsse: weitere ca 7.000 bis Oktober, ca 10.000 bis Ende 2025.

(Stand März 2025, Rückmeldung aller LE)

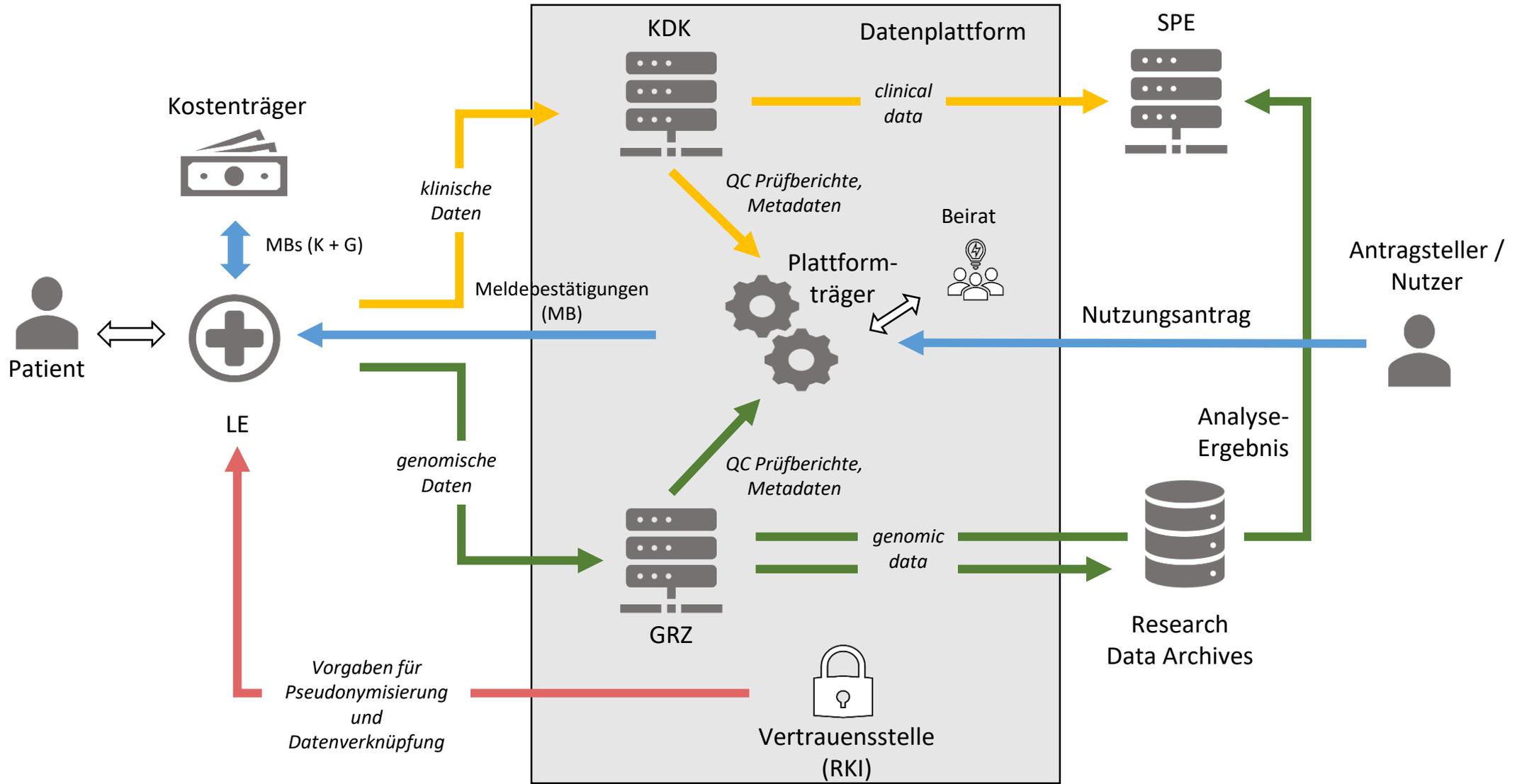
genomDE Modellvorhaben: → Operativbetrieb



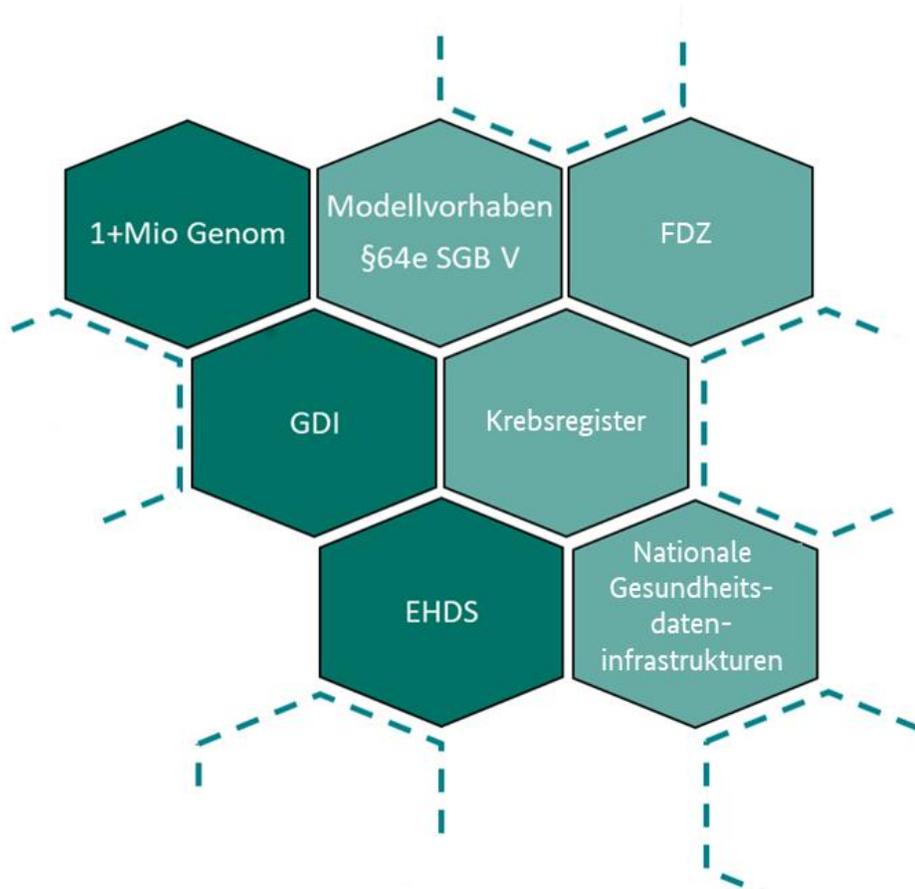
GenomDE MV: Zukünftige Datennutzung



GenomDE MV: Zukünftige Datennutzung



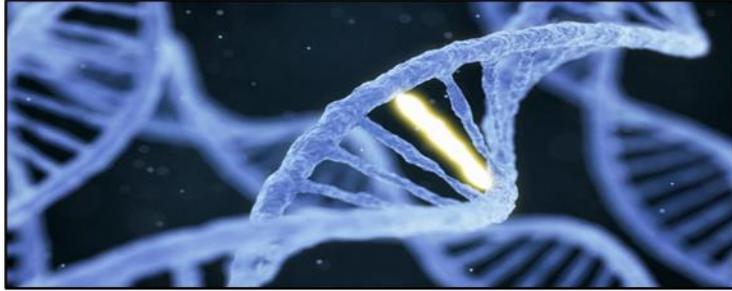
The Health Data Landscape



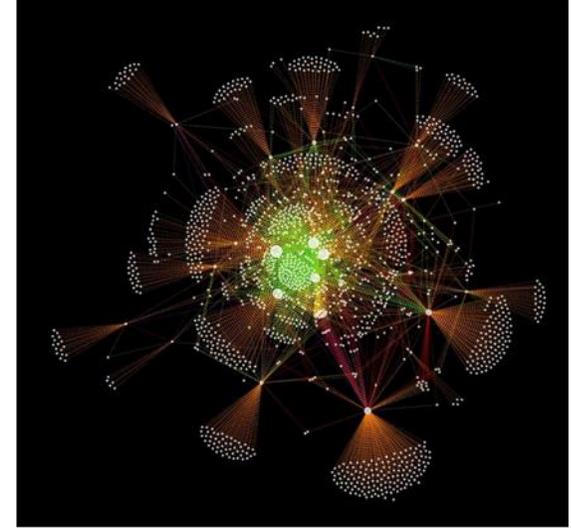
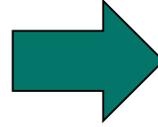
Vernetzung und Anbindung :

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

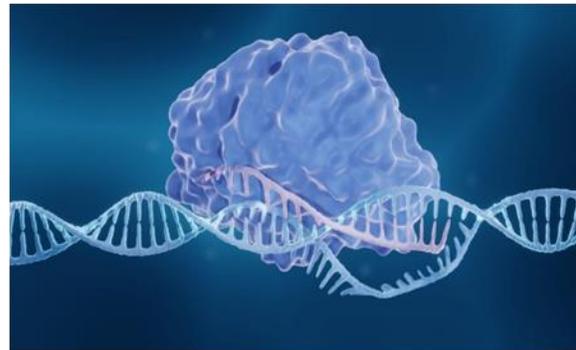
The Big Picture



Genetische Varianten

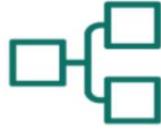


Erkrankungsmechanismen



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
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
Dr. Monika Steinbrecher
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

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

TMF e.V.

**Vielen Dank an die TMF, GHGA, ELIXIR Germany, IFT, die LKRs,
alle beteiligten klinischen Netzwerke,
und an alle Expertinnen und Experten der GenomDE Initiative!**

