

Konzept der Dateninfrastruktur

**ASA Online
24. November 2022**

Pilotprojekt genomDE

- **Detailkonzeption und pilotartiger Aufbau** einer bundesweiten Plattform zur medizinischen Genomsequenzierung
- im **Zusammenspiel mit den Modellvorhaben** nach §64e SGB V
- Infrastrukturbildung für genomische Medizin zur Ermöglichung der **verstärkten klinische Anwendung der Ganzgenomsequenzierung (WGS)**
- Integration von **Patientenversorgung und Forschung**
- zunächst auf **Seltene Erkrankungen und Krebserkrankungen** beschränkt (perspektivische Ausdehnung auf andere Indikationen)

Start: 01.10.2021

Laufzeit: 3 Jahre



Bundesministerium
für Gesundheit

Arbeitsgruppen

AG0 (Projektkoordination TMF)

AG1 (Versorgungsintegration)

AG2 (Sequenzierung)

AG3 (Informatik)

Architektur der Dateninfrastruktur (in geplanter Kooperation mit: BfArM, RKI), Datenstandards, Datenschutz und Datensicherheit, Datenanalyse, internationale Vernetzung (1+MG, EU Health Data Space etc.)

AG4 (Governance)

Plattform-Management, **Data Governance**, ELSI

AG5 (Outreach)

AG6 (Bioinformatik)

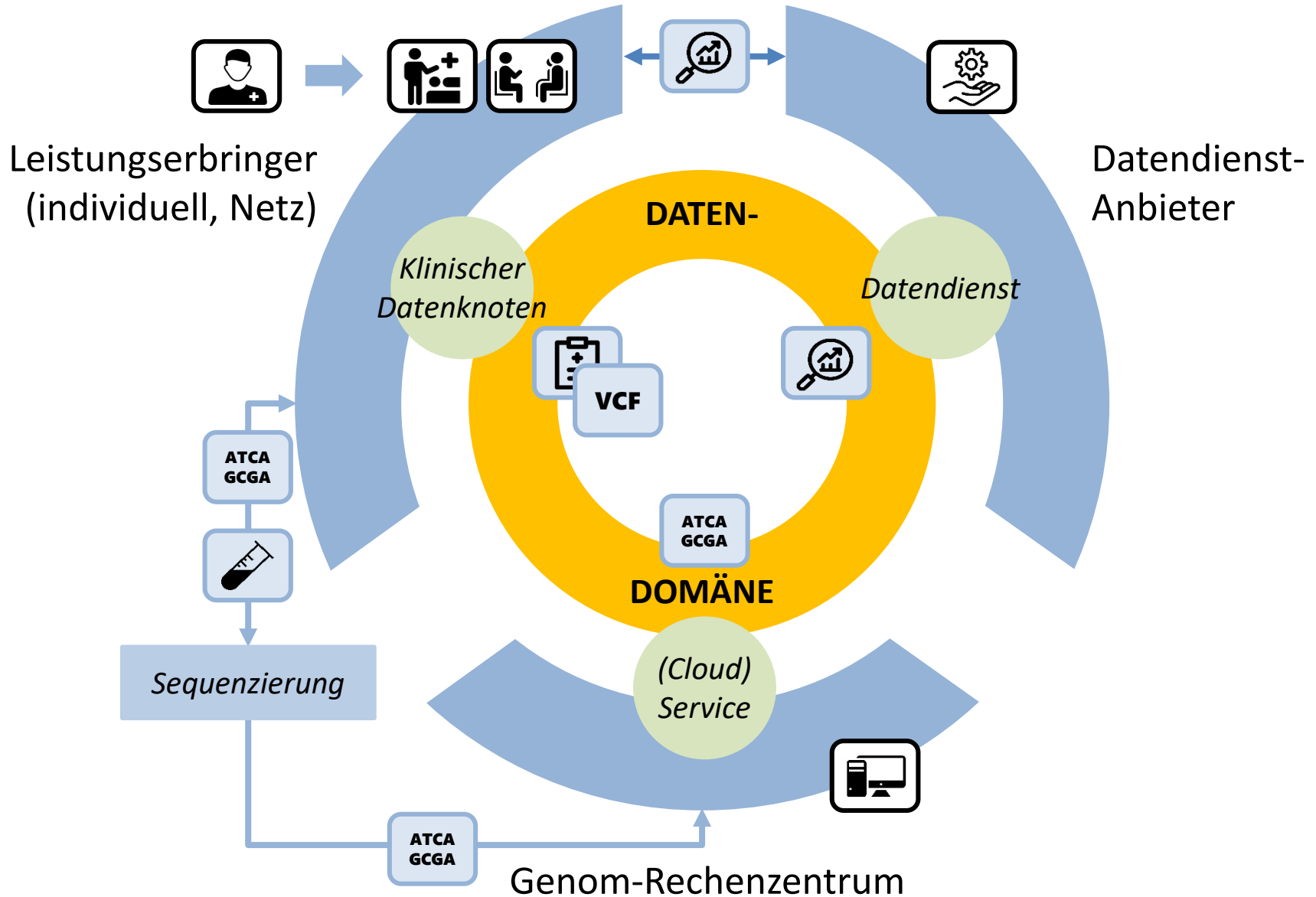
genomDE Dateninfrastruktur

genomDE **definiert Anforderungen** und **harmonisiert Prozesse**, damit genommedizinische Daten der Leistungserbringer für eine **lernende Versorgung** und für die **Forschung** genutzt werden können.

Alle teilnehmenden Leistungserbringer stellen **zu jedem Fall einen harmonisierten Datensatz** für die Nachnutzung in genomDE bereit.

1. harmonisierte Beschreibung des **Phänotyps**
2. klinisch relevante genomische **Varianten + Interpretation**
3. Informationen zu eventueller **Behandlung** (Art, Verlauf, Outcome)
4. genomische **Rohdaten**

The Big Picture



The Big Picture

Klinischer Datenknoten

speichert klinische Daten,
ermöglicht föderierte Daten-
Nutzung im Verbund aller
Datenknoten

verantwortlich für
Qualität der Versorgung
Speicherung + Bereitstellung
der Daten
Datenschutz, Datensicherheit

Genom-Rechenzentrum

speichert Genomdaten,
ermöglicht Ausführung
bioinformatischer Werkzeuge
unter Kontrolle der
Leistungserbringer

verantwortlich für
Performance, Kapazität
Speicherung + Bereitstellung
der Daten
Datenschutz, Datensicherheit

Datendienst

liefert verarbeitete Daten aus
dem Verbund klinischer
Datenknoten und Genom-
Rechenzentren

verantwortlich für
Performance, Kapazität
wissenschaftliche Qualität
Datenschutz, Datensicherheit

Datendienste

- nach Bedarf umgesetzt (bis auf grundlegende Infrastrukturdienste)
- parallele Entwicklungen ermöglichen
- Integration existierender Infrastrukturen erleichtern
- mögliche Anbieter: Netzwerke, Leistungserbringer, externe qualifizierte Einrichtungen

Beispiele

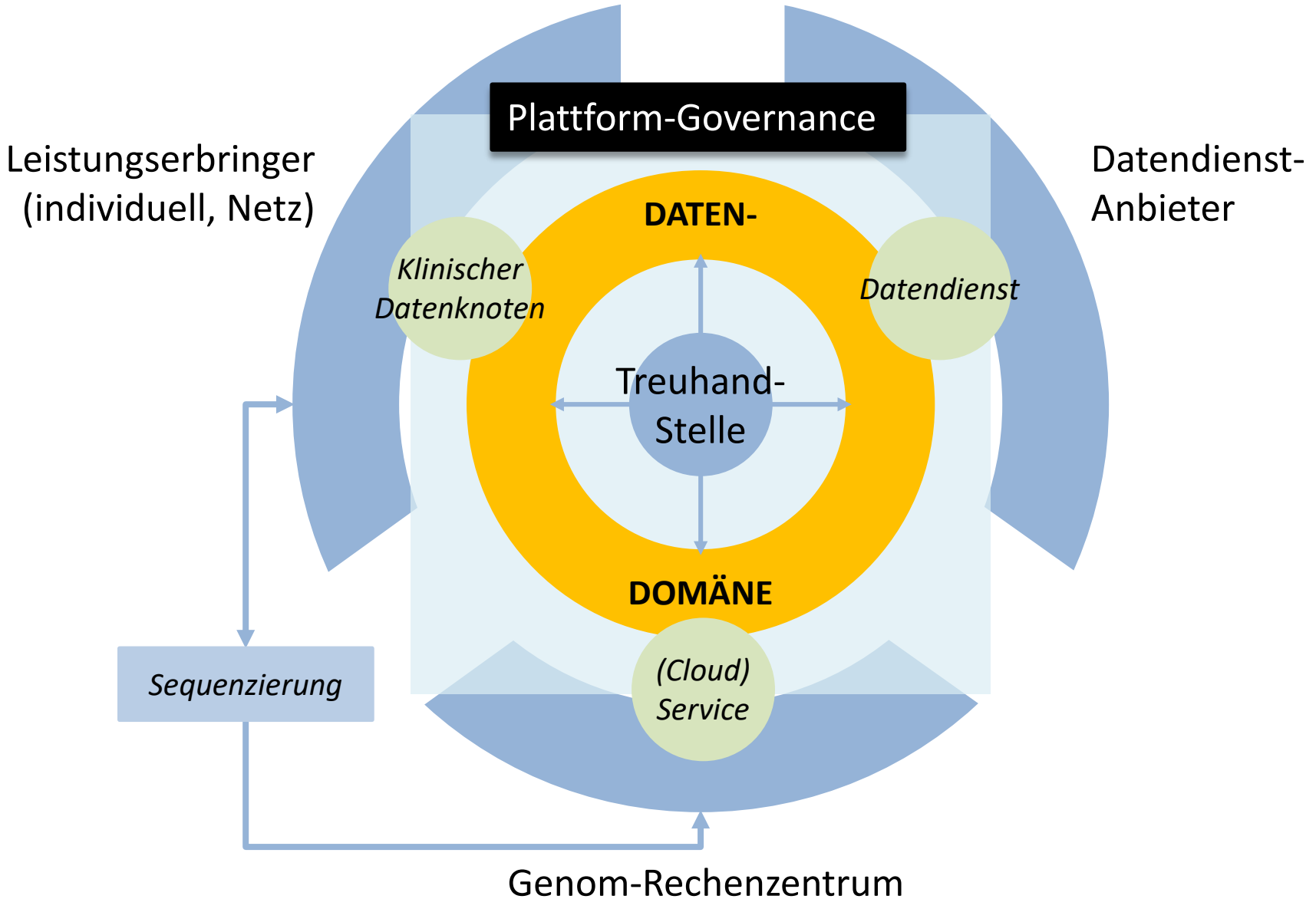
Seltene Erkrankungen

Anreicherung fallspezifischer Varianten mit Informationen (Annotationen, Statistiken) aus genomDE und externen Quellen (ClinVar, InSiGHT, GHGA, 1+ Million Genomes etc.)

Forschungsnutzung

Bereitstellung von Daten aus genomDE für individuelle Nutzer oder externe Einrichtungen (EGA, 1+ Million Genomes, etc.), analog zu Anforderungen aus §64e SBG V

The Big Picture



Plattform-Governance

- kein Eingriff in das **operationale Geschäft** von genomDE
- eigenständige juristische Person als **Trägereinrichtung**
- **fachlich-inhaltliche Arbeit** durch hauptamtliche Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter
- ehrenamtlich tätige **Arbeitsgruppen** (bei Bedarf)

Aufgaben (für Dateninfrastruktur)

- **Spezifizierung der Anforderungen** an die Plattformkomponenten
- **Zulassung und Überprüfung** der Plattformkomponenten
- Ausübung rechtlich notwendiger **Trägerfunktionen** (Datenschutz)
- Konzipierung und Etablierung bzw. Beauftragung **eigener Datendienste**

Answers to (FA)Qs

- **Versorgungsprozess** bis zur Datenbereitstellung in genomDE in alleiniger Verantwortung der Leistungserbringer
- rechtliche Verpflichtung der Leistungserbringer zur **Datenbereitstellung** in genomDE (§64e SGB V)
- Verknüpfung von **Daten- und Versorgungsqualität** (Sicherstellung im Zuge der Akkreditierung)
- **Daten verbleiben verteilt** in den klinischen Datenknoten und Genom-Rechenzentren (Ausnahme: Backup, bessere Verfügbarkeit)
- verpflichtende Speicherung der bereitgestellten **genetischen Daten** (insb. Rohdaten) in einem Genom-Rechenzentrum (?)
- Abstimmung zwischen **genomDE und Medizininformatikinitiative**, gemeinsame Nutzung von Infrastruktur (soweit möglich und sinnvoll)