

**GHGA**  
THE  
GERMAN  
HUMAN  
GENOME -  
PHENOME  
ARCHIVE

# Das Deutsche Humangenom- Phänomarchiv

oder wie genomische Daten sicher in der  
Forschungsgemeinschaft genutzt werden können

In cooperation with

**nfdi**

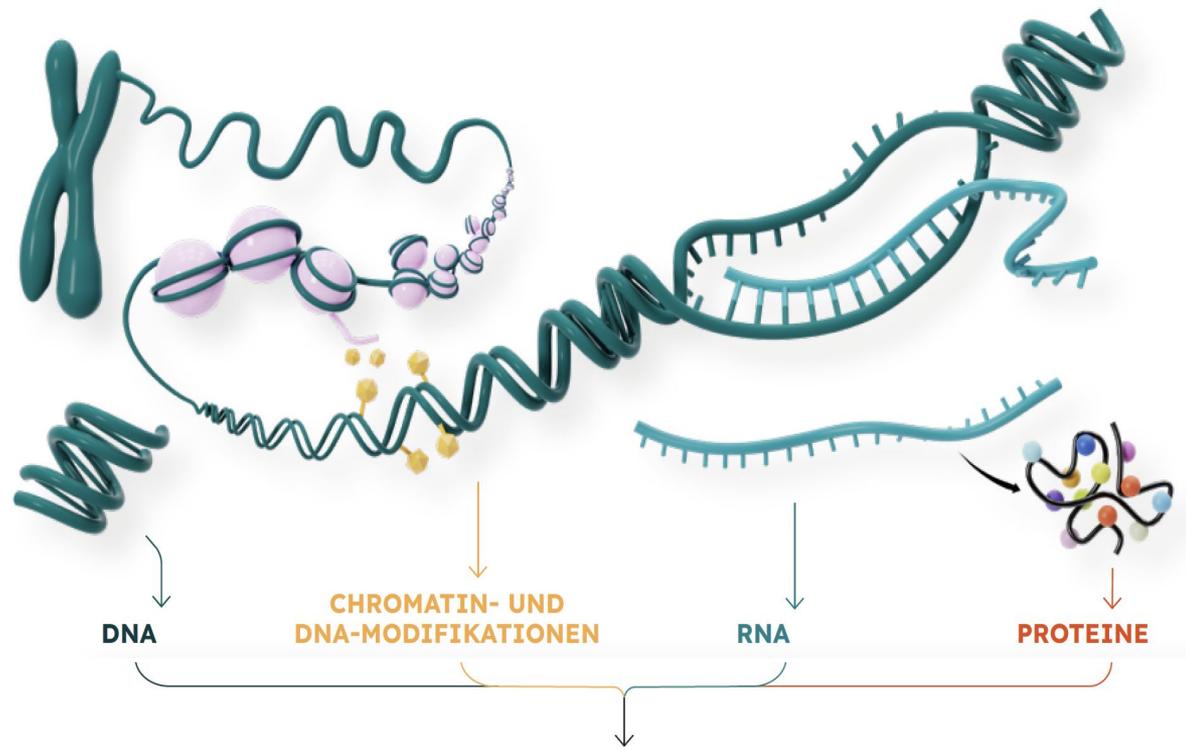
# Wer bin ich?

**Dr. Ulrike Träger**

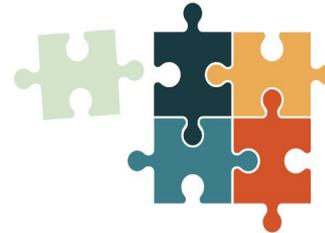
**Leiterin der Kommunikation bei GHGA**

**Innovation in der Forschung oder  
Gesundheitsversorgung braucht Daten.**

# Was sind Omics-Daten?



**Datenintegration  
& -interpretation**



**Identifizierung von:**

- Biomarkern für Diagnose und Prognose
- Krankheitssignaturen
- Netzwerken
- Therapeutischen Zielen

# Was steckt im Erbgut?

**Vielfalt.** 5 Millionen Varianten im Genom aller Menschen.

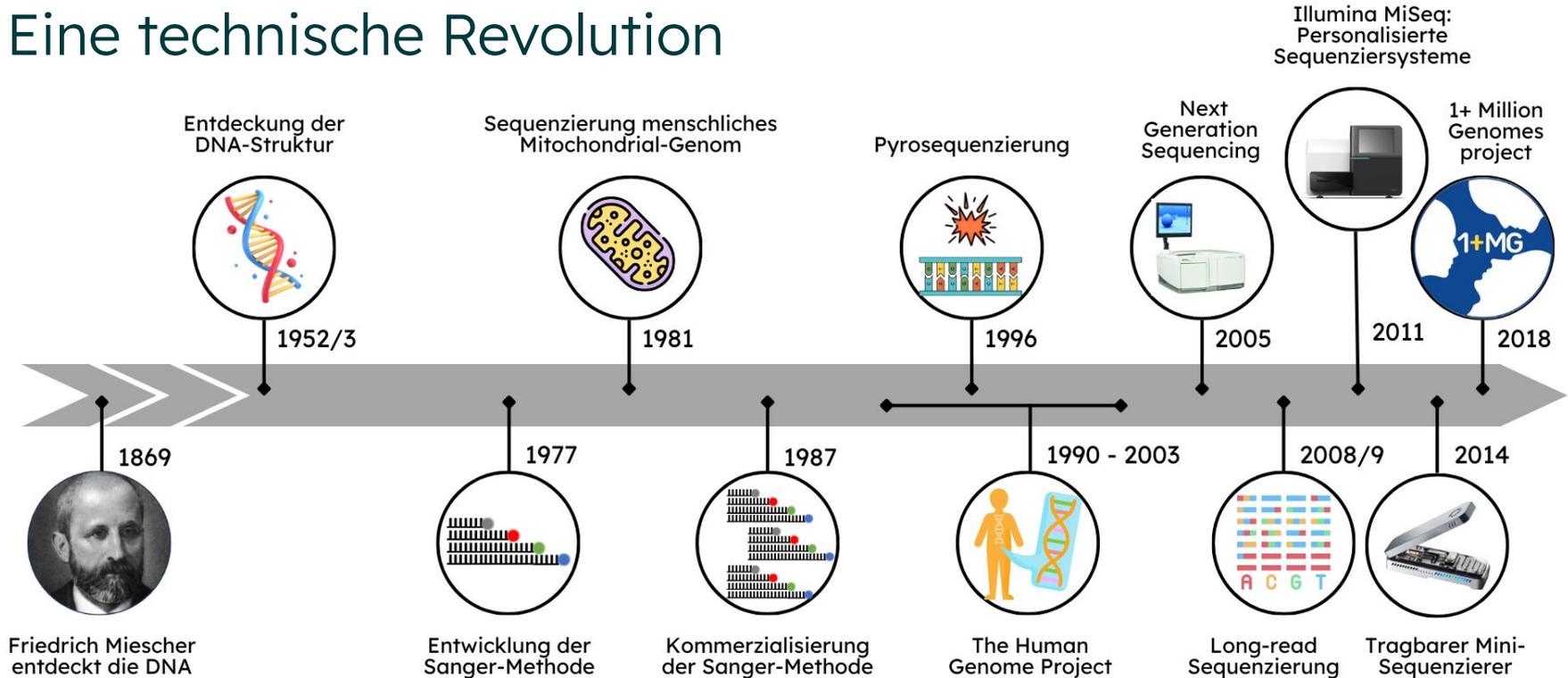
Vielfalt macht uns zu dem was wir sind. Aber kann auch Krankheiten verursachen.

→ Nadel im Heuhaufen

**Sensitive Informationen.** Besonderer Schutzstatus unter der DSGVO.

# Wie entstehen Omics Daten?

## Eine technische Revolution



Erkenntnisgewinn aus DNA-Analyse

Kosten für DNA-Sequenzierung

# Wie entstehen Omics Daten?

Eine technische Revolution

Genomsequenzierung ist mittlerweile erschwinglich und wird zunehmend Teil der Standardversorgung.

# Wie entstehen Omics Daten?

Eine technische Revolution

Genomsequenzierung ist mittlerweile erschwinglich und wird zunehmend Teil der Standardversorgung.



Modellprojekt '*Genomsequenzierung*' (§64e SGB V, 2024 - 2028)

- Demonstration der Machbarkeit
- Kostenübernahme durch Krankenkassen und Gesundheitsministerien

# Wie entstehen Omics Daten?

Eine technische Revolution

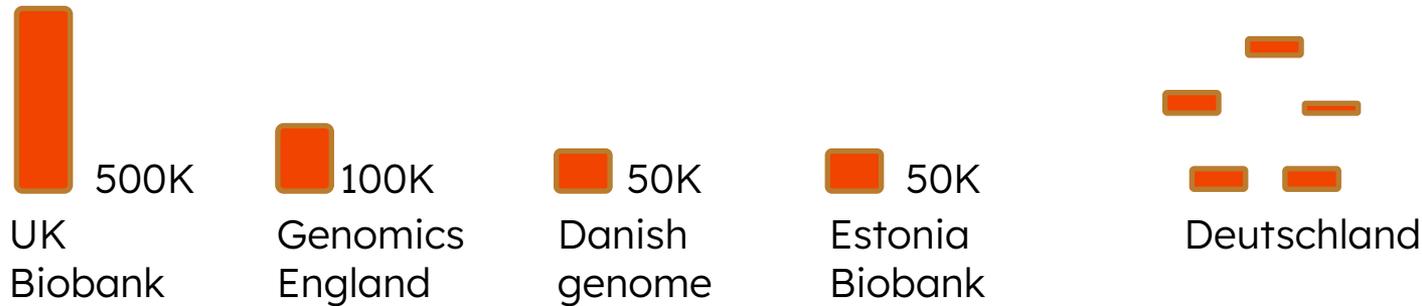
Genomsequenzierung ist mittlerweile erschwinglich und wird zunehmend Teil der Standardversorgung.



# Wie entstehen Omics Daten?

Eine technische Revolution

→ Es werden mehr Daten produziert, aber lokal gespeichert



**Datenverwaltung und -infrastruktur sind ein großer Engpass für die Forschung**

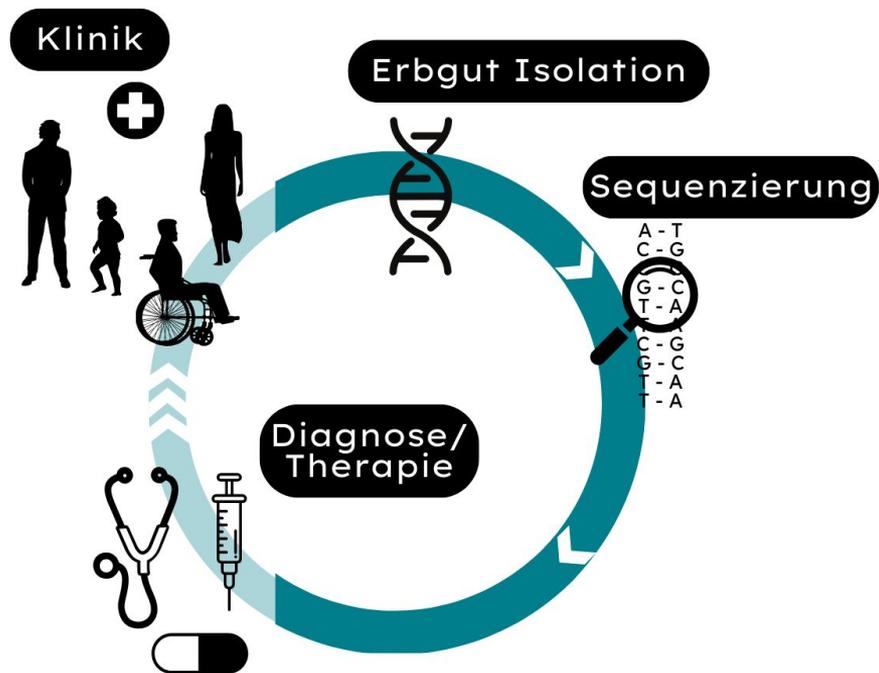
# Wie entstehen Omics Daten?

Eine technische Revolution

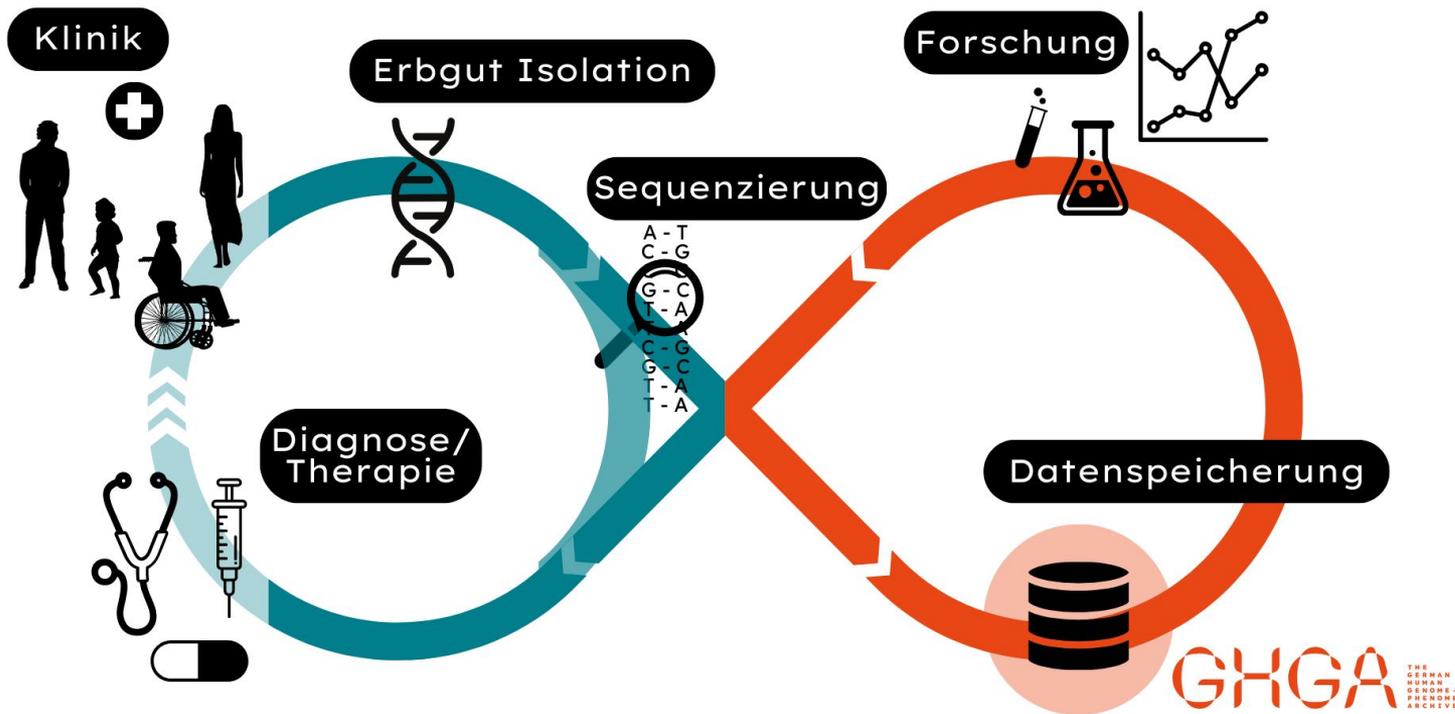
→ Es werden mehr Daten produziert, aber lokal gespeichert

Omics-Daten haben das Potenzial, das Gesundheitswesen zu revolutionieren und die Prävention, Diagnose und Behandlung bestimmter Krankheiten zu verbessern.

# Data-Lifecycle: vom Kreis..



# Data-Lifecycle: zu Kreislauf



# Potenzial

Was Forschung erreichen kann.

# Vielfalt braucht Daten

Seltenheit und Individualität von genetisch-bedingten Erkrankungen erfordern große Kohorten (ideal >10 Mio. Probanden) für Diagnosen

→ Bedarf für Analyse-Methoden

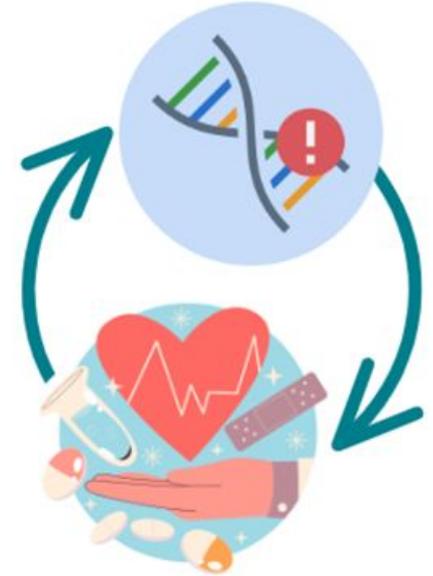
# Vielfalt braucht Daten

Seltenheit und Individualität von genetisch-bedingten Erkrankungen erfordern große Kohorten (ideal >10 Mio. Probanden) für Diagnosen



- Forschungsprojekt
- Genetische Ursachen für bisher ungelöste Seltene Erkrankungen zu identifizieren
- Sammlung existierender Daten und deren Reanalyse
- Erstellung einer genetischen Wissensdatenbank (**TREATABOLOME**), basierend auf dem Wissen über Gene, genomische Varianten und Behandlungen → Verbesserung der Therapien von Patient:innen

# Zusammenhänge verstehen - neue Therapien finden



- Analyse der Mutationsprofile von 40.000 Krebspatient:innen in Zusammenhang mit der Behandlungsgeschichte
  - Entdeckung von neuen Zusammenhängen zwischen Mutationen und dem Ansprechen auf Behandlungen
- ⇒ Mögliche Grundlage für neue Behandlungsempfehlungen

# GHGA

Eine Forschungsinfrastruktur und -plattform

# GHGA: was wir erreichen wollen

... die Datenschätze heben und ihnen ein Zuhause geben

Das volle Potenzial der Daten für Forschung und Gesundheitsfürsorge erschließen

Erleichterung der Bildung von Referenzdatensätzen und großen Kohorten für neue Methoden (z. B. KI)

Demokratischer, sicherer Datenzugang für Forschende über Datenzugangsausschüsse

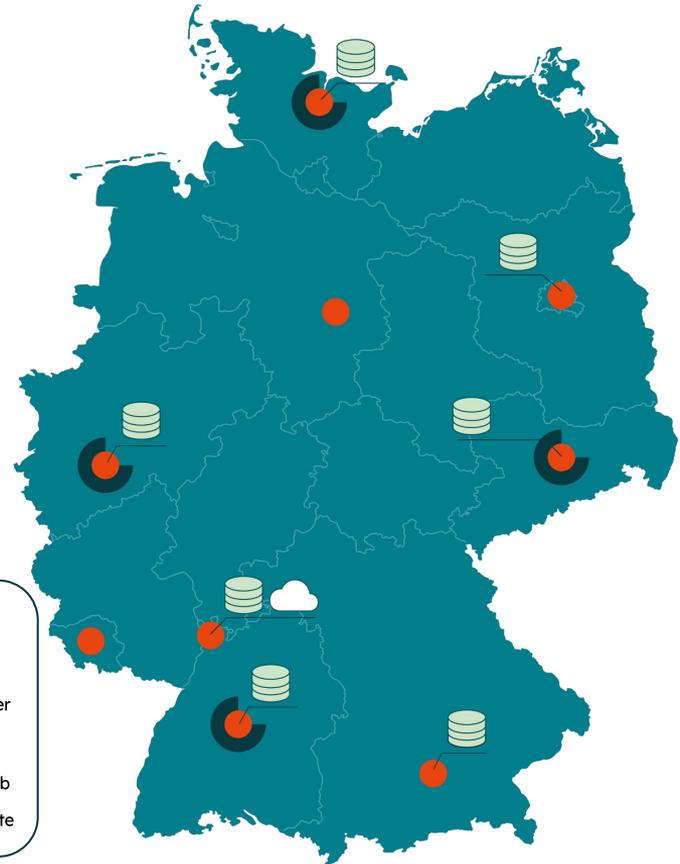


# GHGA: wer wir sind

Ein Portal von Forschenden für Forschende.

Ein nationaler Zusammenschluss von 22 Institutionen.

Ein Netzwerk von Datenknoten, die föderierte Datenspeicherung in Zusammenarbeit mit den grossen Datenproduzenten erlauben.



GHGA

# GHGA: wer wir sind

Interdisziplinäres Team:

- Softwareentwicklung
- Ethisch-rechtlicher Rahmen
- FAIRer Datenaustausch
- Standardisierte Datenanalyse



# GHGA: wer wir sind

Ein Datenauftragsverarbeiter.

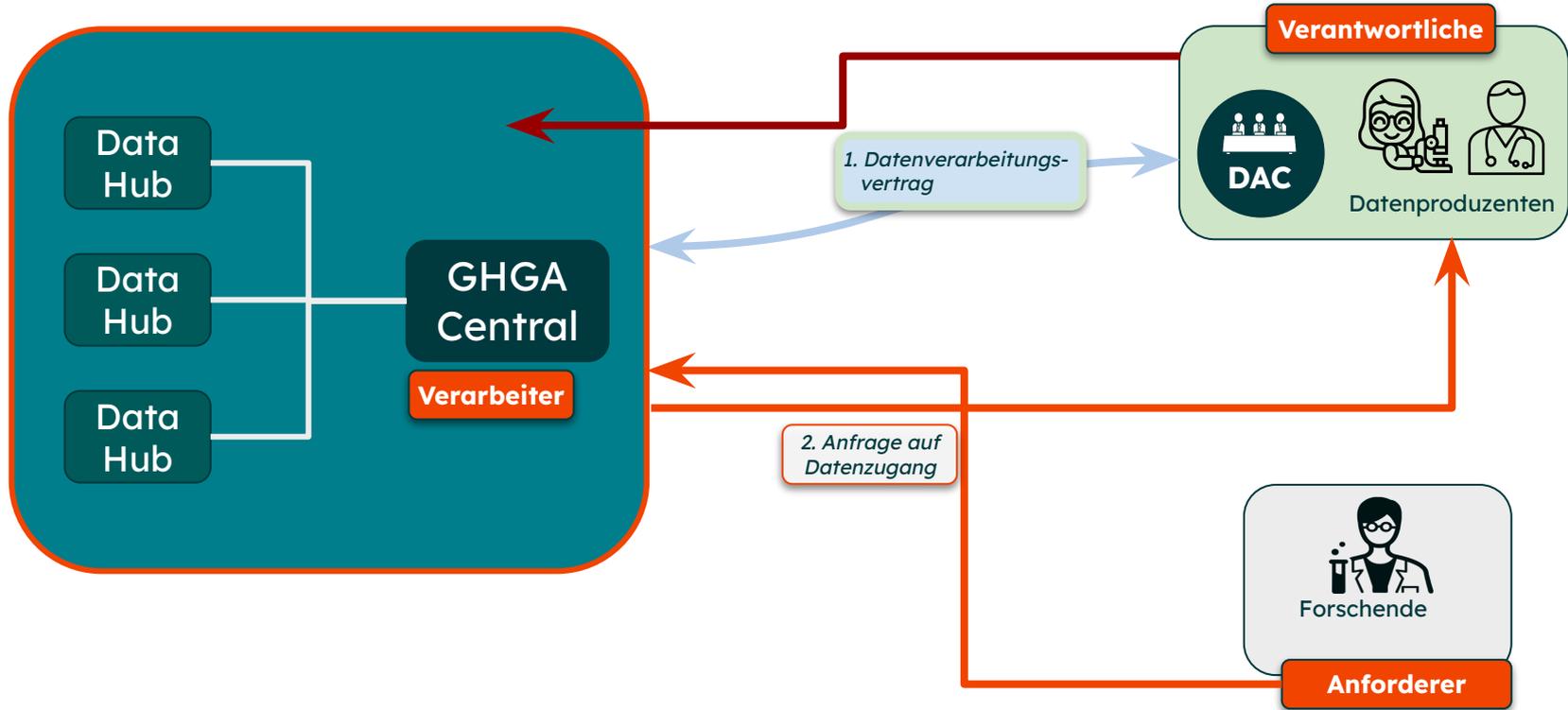
Ein “Vermittler” zwischen den Datenproduzenten (Kliniker:innen und Forschenden) und Datensuchenden.

Forschende oder Institutionen, die Daten bei GHGA ablegen, bleiben aber für die Daten verantwortlich.

GHGA bietet Forschenden einen sicher Weg Daten zu teilen und zu nutzen.

GHGA erhält und speichert nur pseudonymisierte Daten.

# Wie Daten geteilt werden



# Wie erhält man Zugang zu Daten?

Anfrage nach  
Zugriff auf  
Studiendaten

Principal In-  
vestigator (PI)



Data Access  
Committee



- Freigabe aus **wissenschaftlicher Perspektive**
- Prüfung auf **wissenschaftlichen Nutzen und Machbarkeit**
- **Ethik**

Datenschutz



- Prüfung bzgl. **Einwilligungs-  
erklärung und  
DSGVO**

Zugriff auf  
Studiendaten

Data Transfer  
Agreement

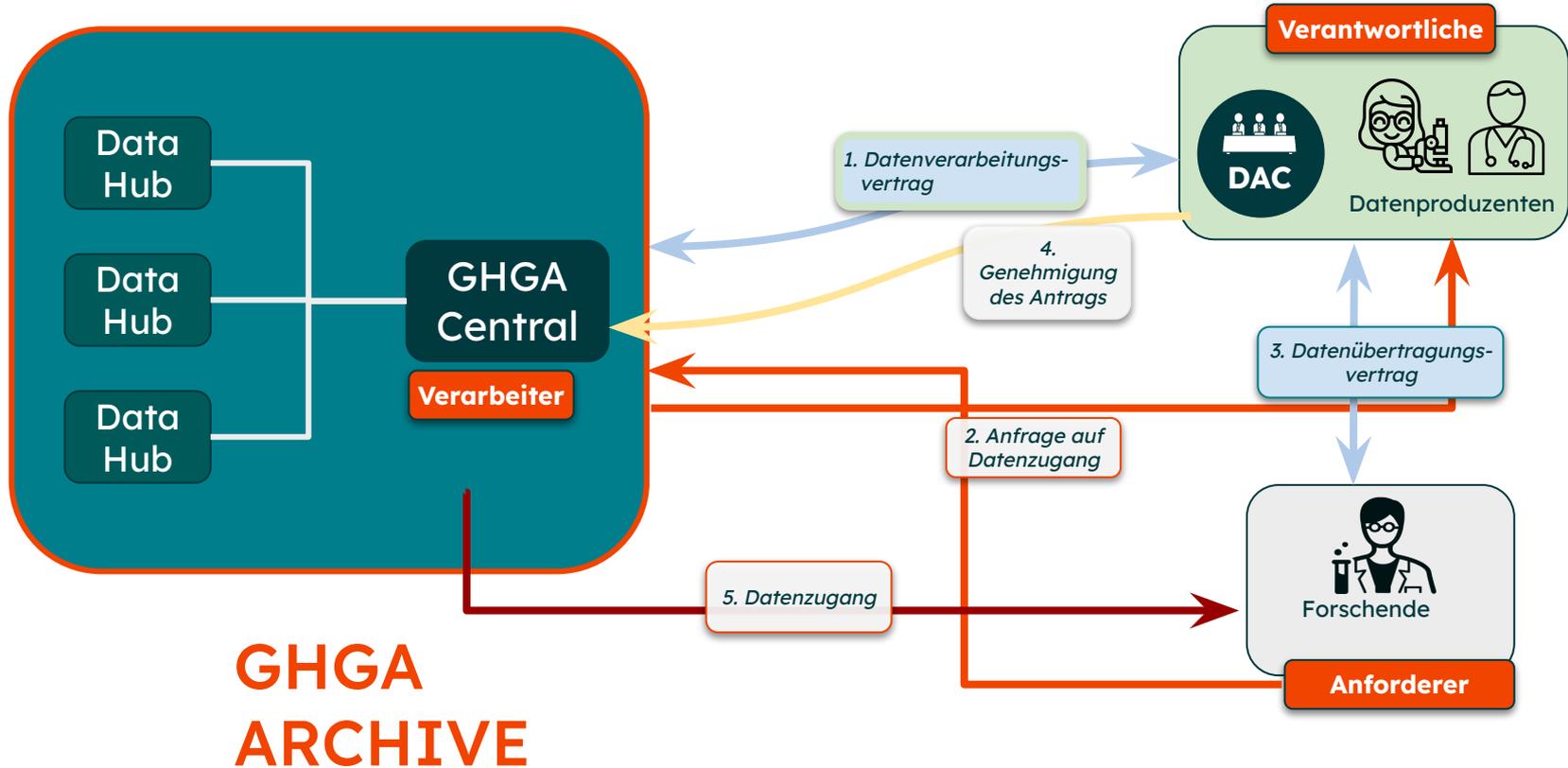


Innovation  
Management

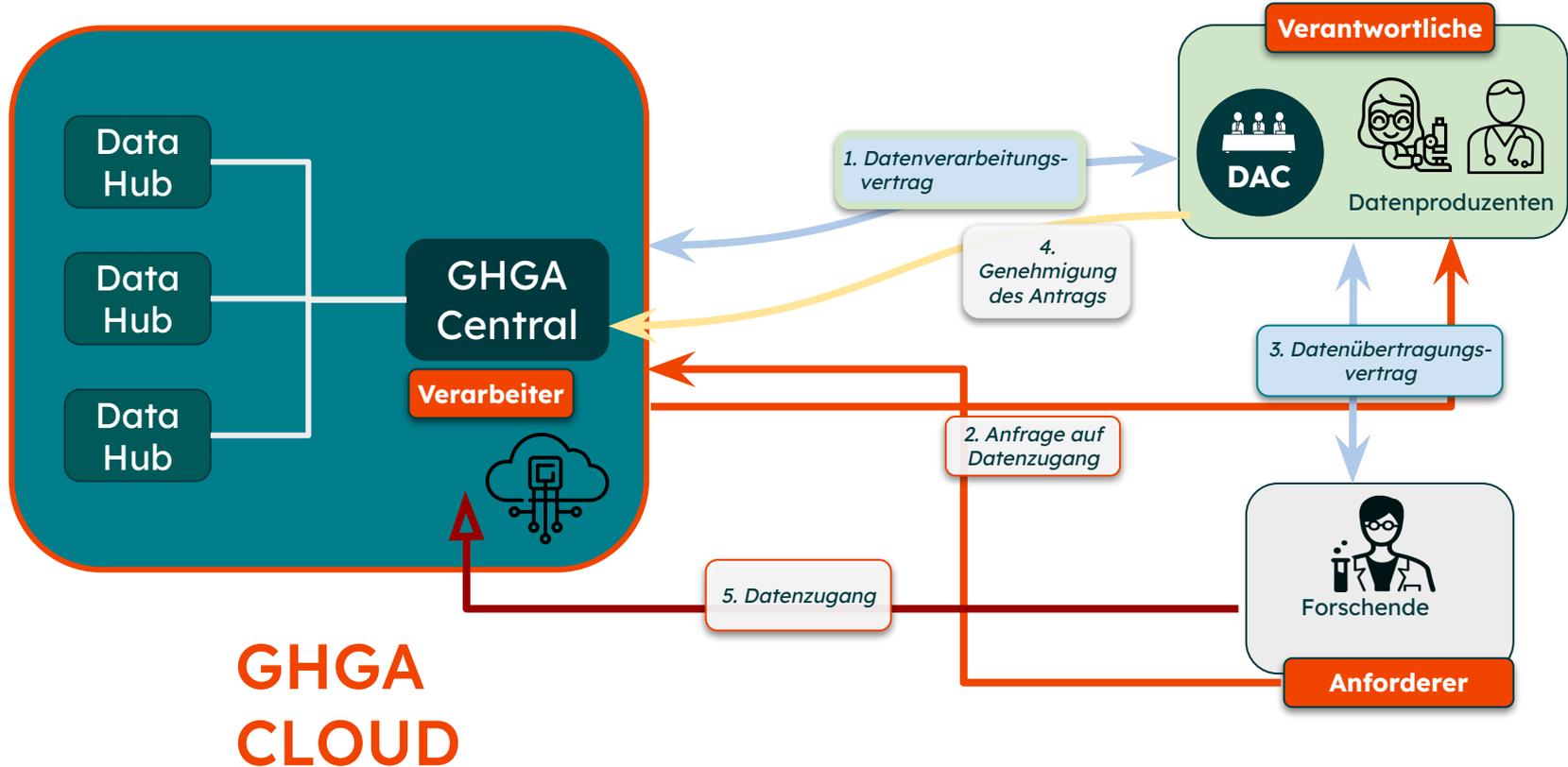


- **Vertragliche Regelung** zum Datentransfer
- **Rechte und Pflichten** der Vertragsparteien

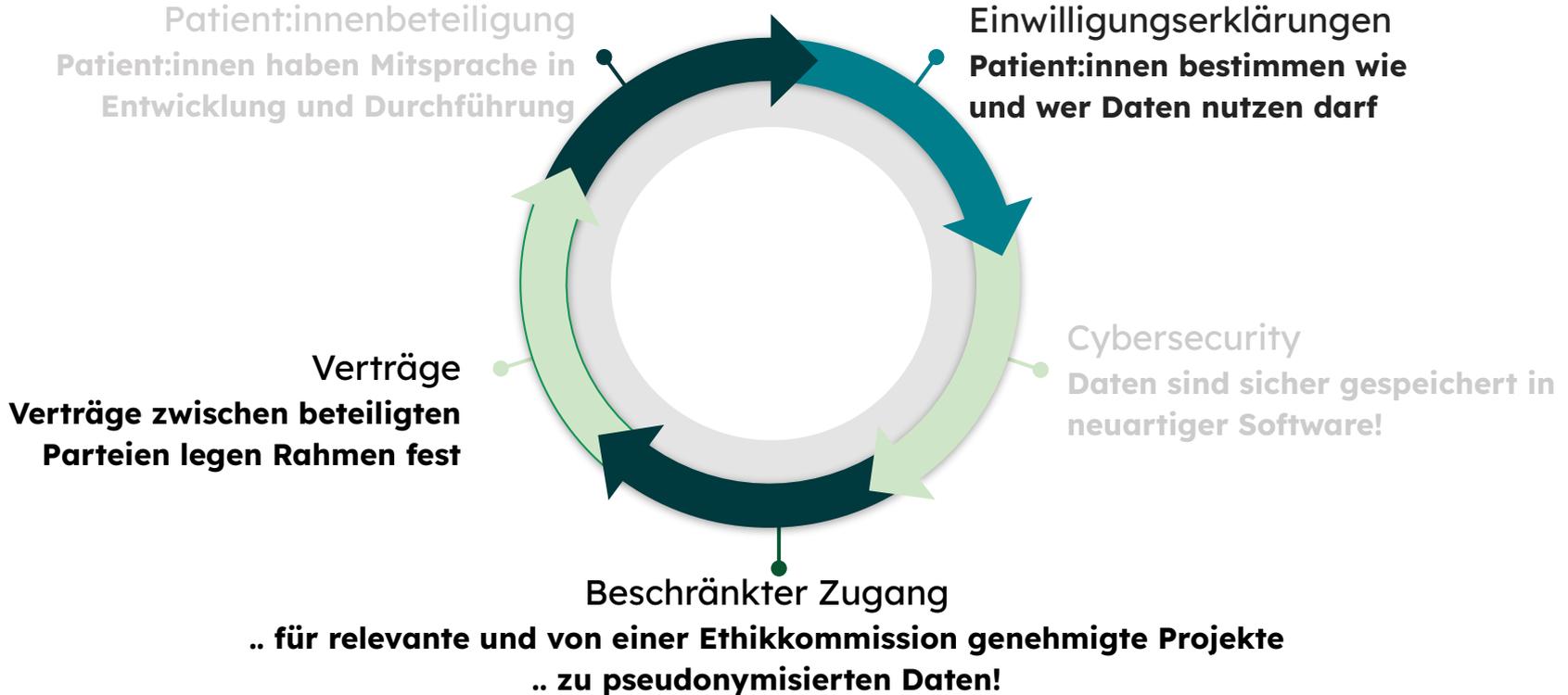
# Wie Daten geteilt werden



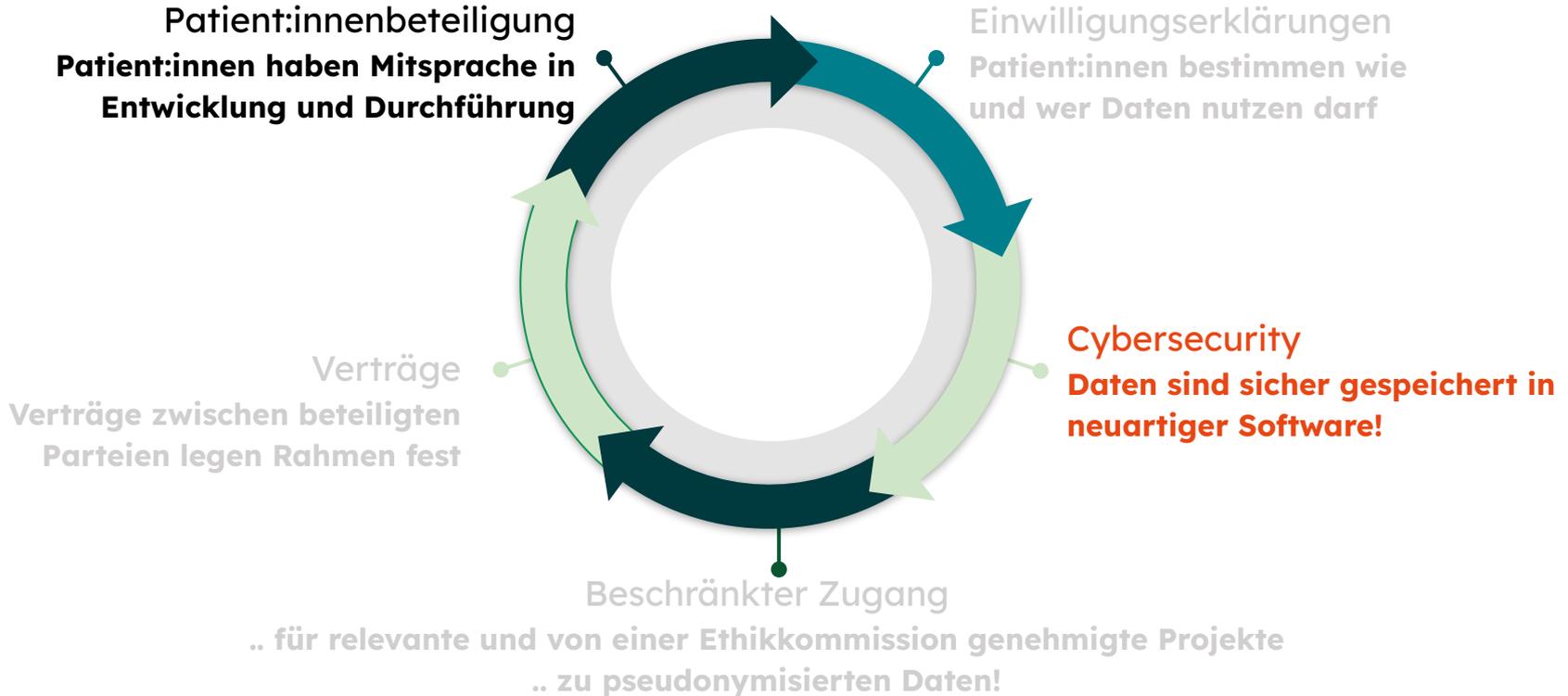
# Wie Daten geteilt werden



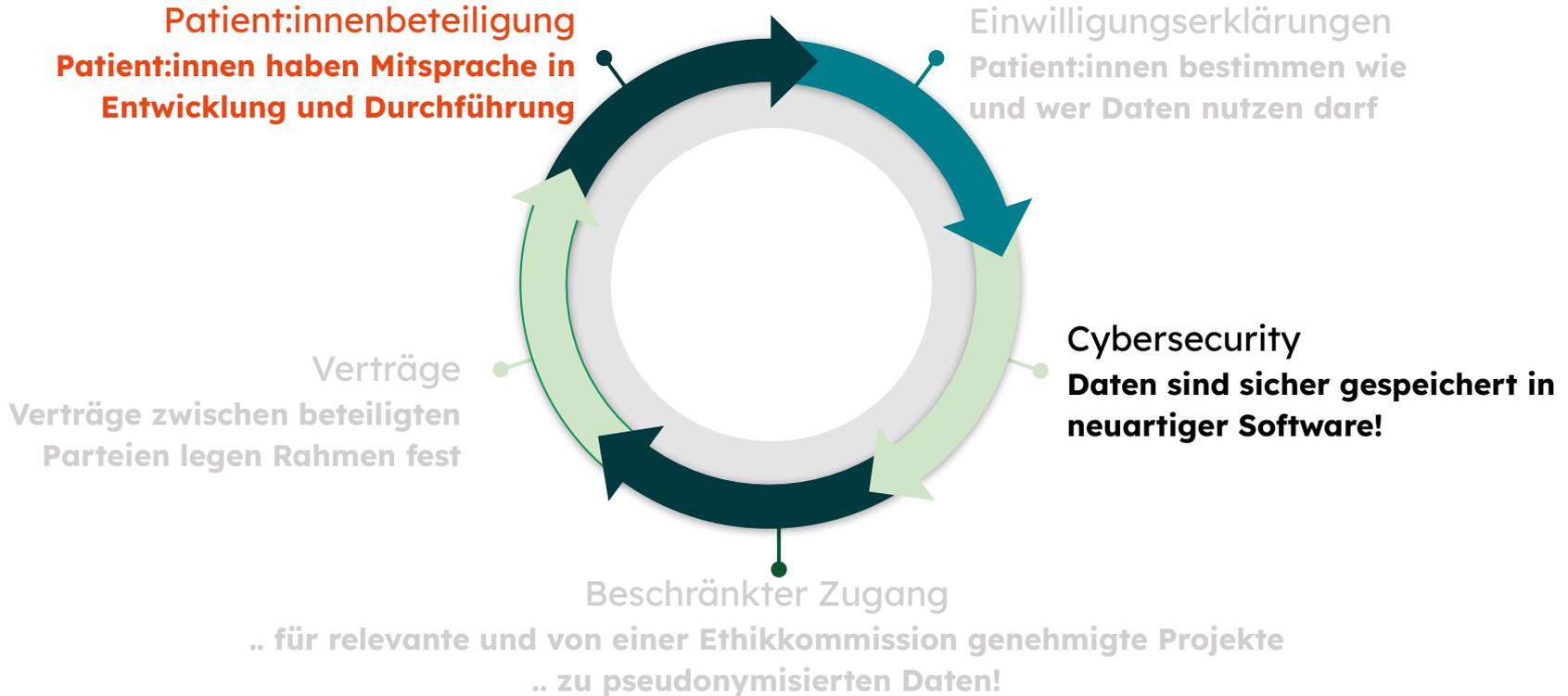
# Datenschutz ist unsere Priorität



# Datenschutz ist unsere Priorität

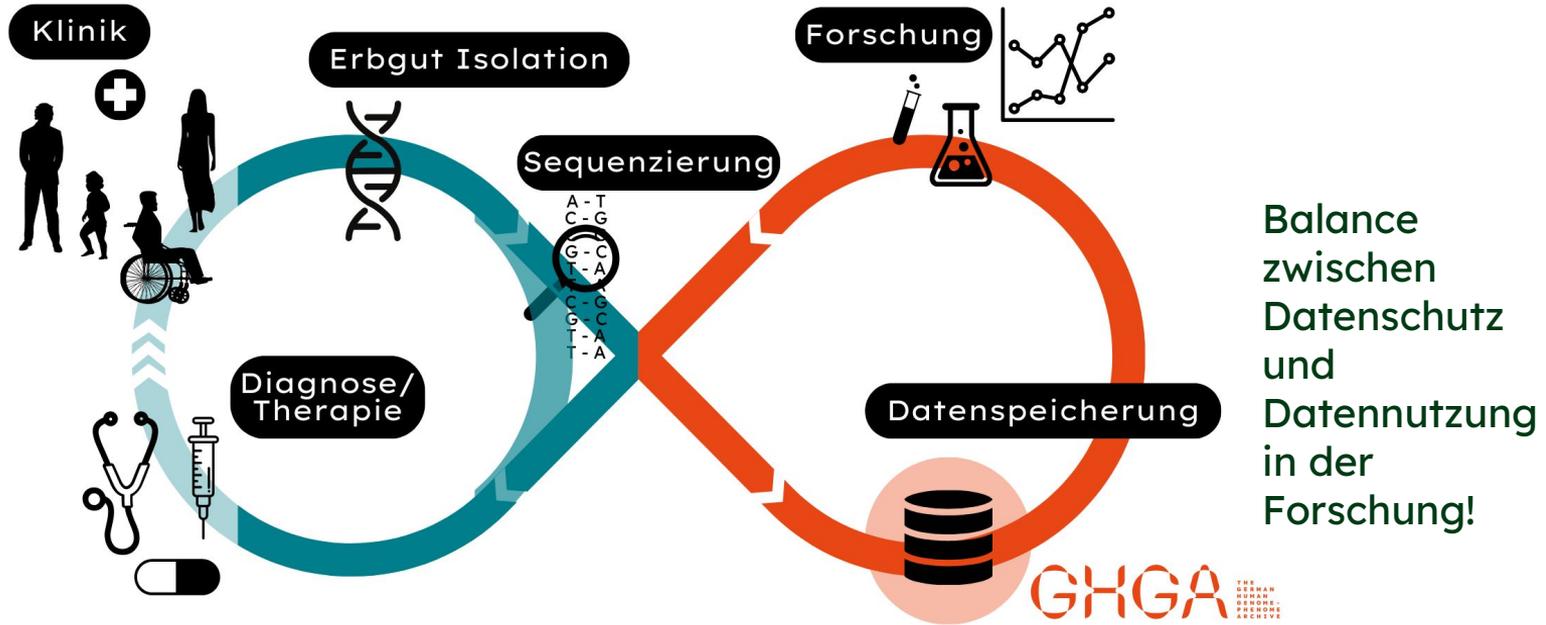


# Datenschutz ist unsere Priorität



# GHGA Vision

## Genomische Medizin ermöglichen



GHGA

**Aufbau einer DSGVO-konformen und sicheren Omics-Dateninfrastruktur für den Datenaustausch für die Forschung**

GHGA

DER  
CODE  
DES  
LEBENS



GHGA

GHGA Newsletter

