

Das Deutsche Humangenom-Phänomarchiv (GHGA): Sichere Nutzung von Genomdaten für Forschung und Gesundheit

Das Deutsche Humangenom-Phänomarchiv (GHGA) baut eine sichere, bundesweite Infrastruktur auf, um humane Genomdaten für die Forschung nutzbar zu machen. Ziel ist es, diese Daten verantwortungsvoll weiterzuverwenden, um die Entwicklung neuer Therapien und Diagnoseverfahren zu fördern.

Ein zentrales Anliegen von GHGA ist es, die Brücke zwischen Gesundheitsversorgung und Forschung zu stärken. Deshalb unterstützt GHGA unter anderem das bundesweite genomDE Modellvorhaben, das den Einsatz von Genomsequenzierung bei Patient*innen mit Krebs oder Seltenen Erkrankungen erprobt. Über GHGA sollen diese Daten der Forschung zur Verfügung gestellt werden, um Erkenntnisse aus der Genomforschung schneller zurück in die Versorgung zu bringen.

GHGA ist Teil der Nationalen Forschungsdateninfrastruktur (NFDI) und wirkt auf europäischer Ebene als Knotenpunkt von Federated European Genome-phenome Archive (FEGA) und Genomic Data Infrastructure (GDI). Durch internationale Zusammenarbeit trägt GHGA zur Entwicklung globaler Standards bei.

Wichtig ist dabei ein sicherer und ethischer Umgang mit den sensiblen Genomdaten. GHGA entwickelt dafür die technische Infrastruktur und sorgt gleichzeitig für die Einhaltung hoher Datenschutzstandards. Einheitliche Datenformate und klar definierte Abläufe stellen sicher, dass die Daten aus verschiedenen Quellen vergleichbar und wiederverwendbar sind. Forschende erhalten nur nach sorgfältiger Prüfung Zugang zu den Daten.

Um die Arbeit der Forschungsgemeinschaft zu unterstützen, bietet GHGA neben dem Datenarchiv verschiedene Werkzeuge an – zum Beispiel Hilfestellungen für Einwilligungsprozesse oder standardisierte Analyse-Workflows, die gemeinsam mit der nf-core-Community entwickelt werden.

Darüber hinaus setzt GHGA auf Transparenz und Bildung: Mit Schulungsangeboten und leicht verständlichem Informationsmaterial hilft GHGA Wissenschaftler*innen und medizinischen Fachkräften dabei, sich im komplexen Feld der Datennutzung zurechtzufinden – mit dem Ziel, Forschung und Gesundheitsversorgung in Deutschland und Europa nachhaltig zu stärken. Ebenso wichtig ist GHGA die Kommunikation mit der breiten Öffentlichkeit: Wir möchten Transparenz schaffen, Vertrauen fördern und Patient*innen aktiv in unsere Arbeit einbinden – zum Beispiel durch Beteiligungsformate und verständliche Informationen über den Umgang mit sensiblen Gesundheitsdaten.