

Konzept der Dateninfrastruktur

TMF-Jahreskongress
18. April 2023

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



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)

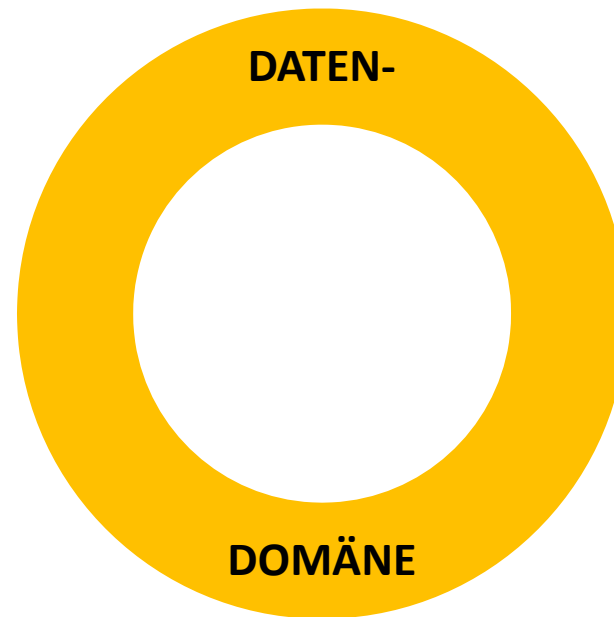
genomDE Dateninfrastruktur

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

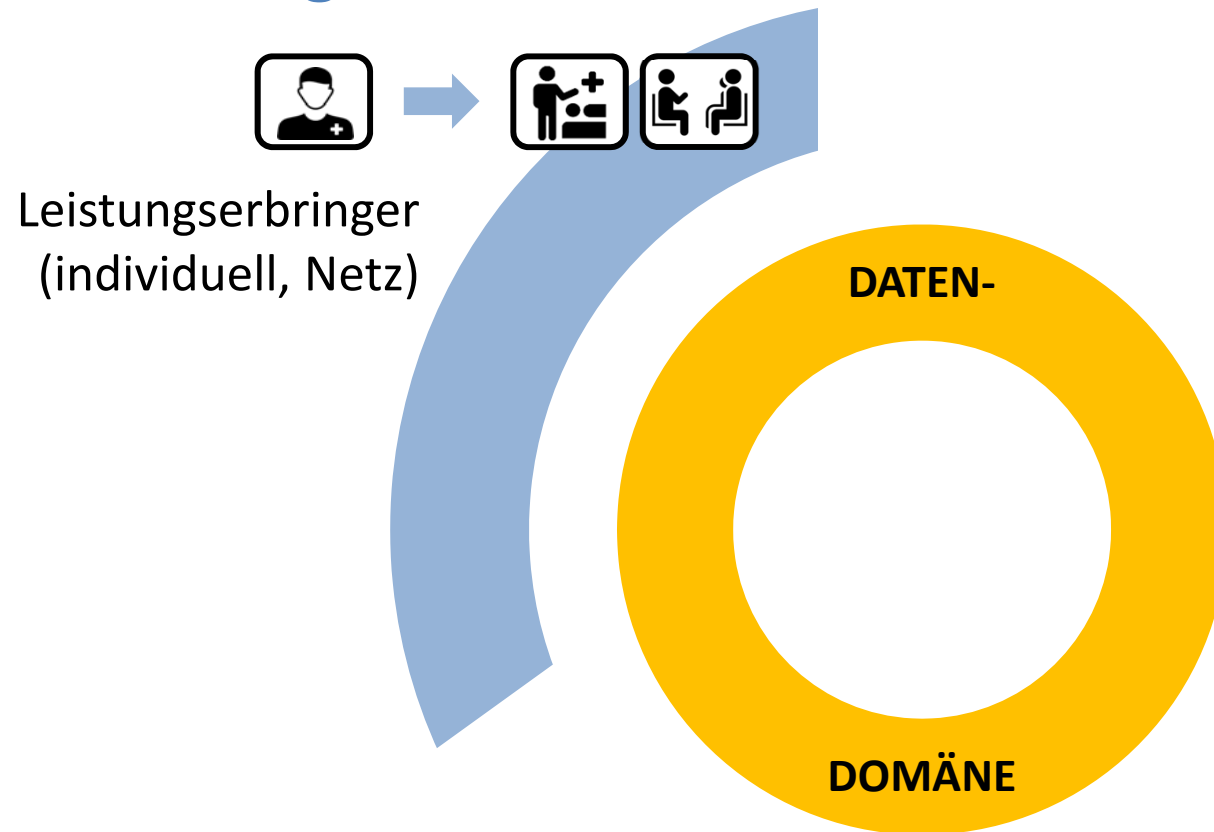
Alle teilnehmenden Leistungserbringer stellen **zu jedem Fall einen harmonisierten Datensatz** für die Nachnutzung in genomDE bereit.

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

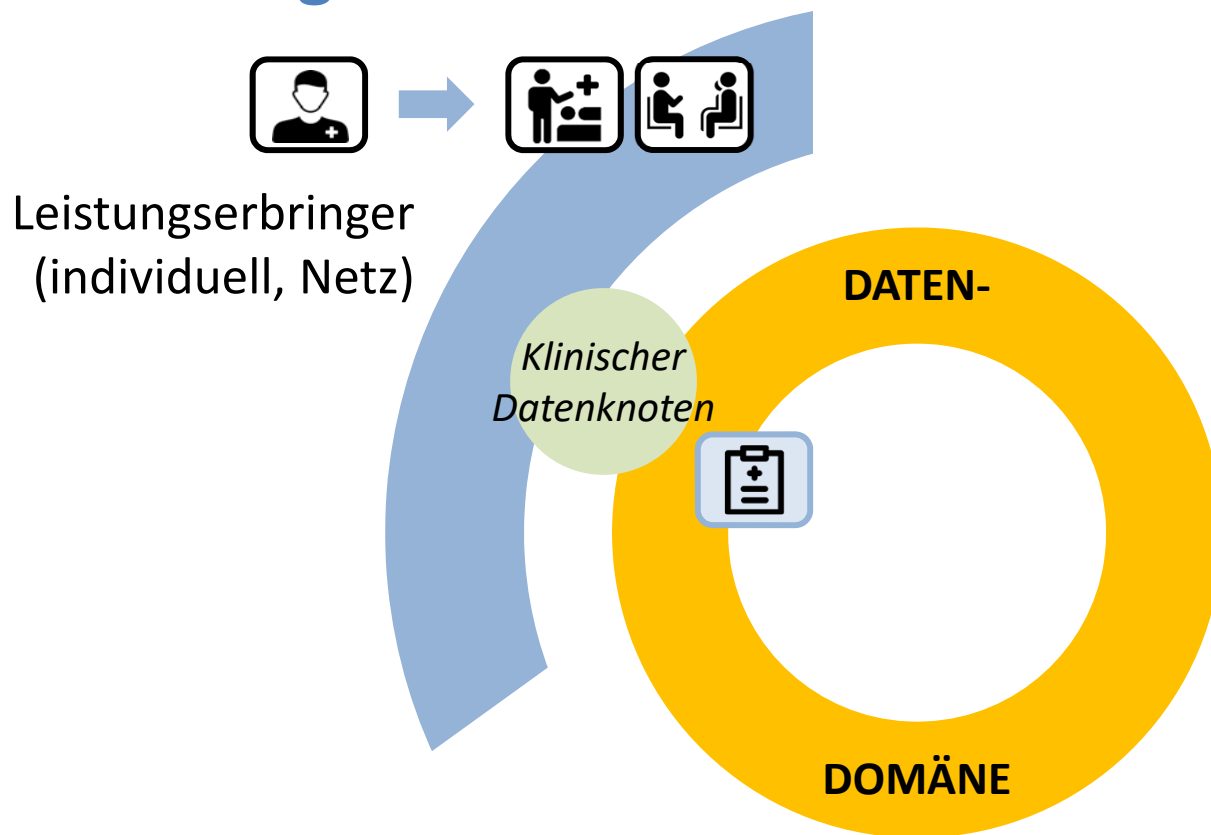
The Big Picture



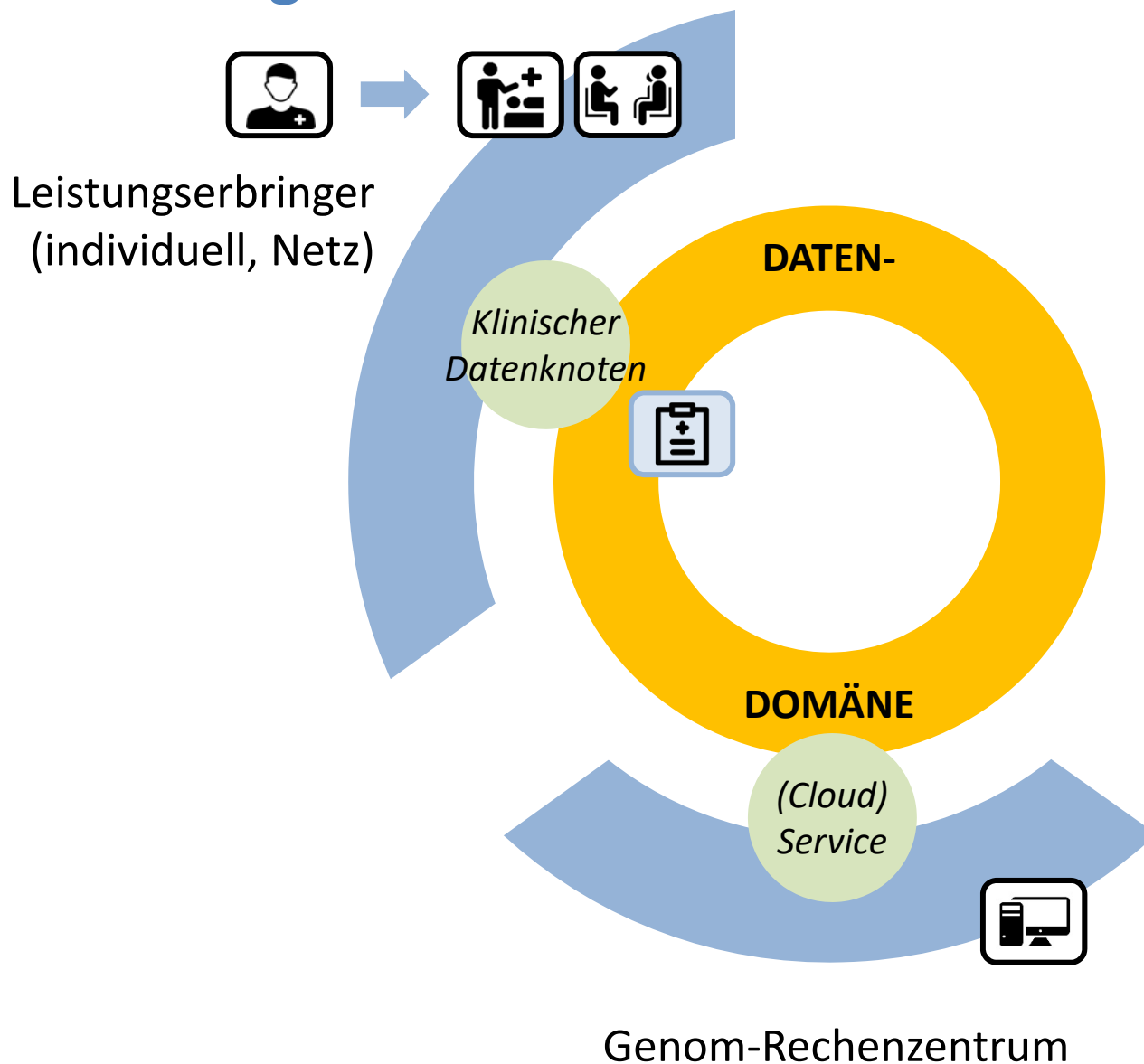
The Big Picture



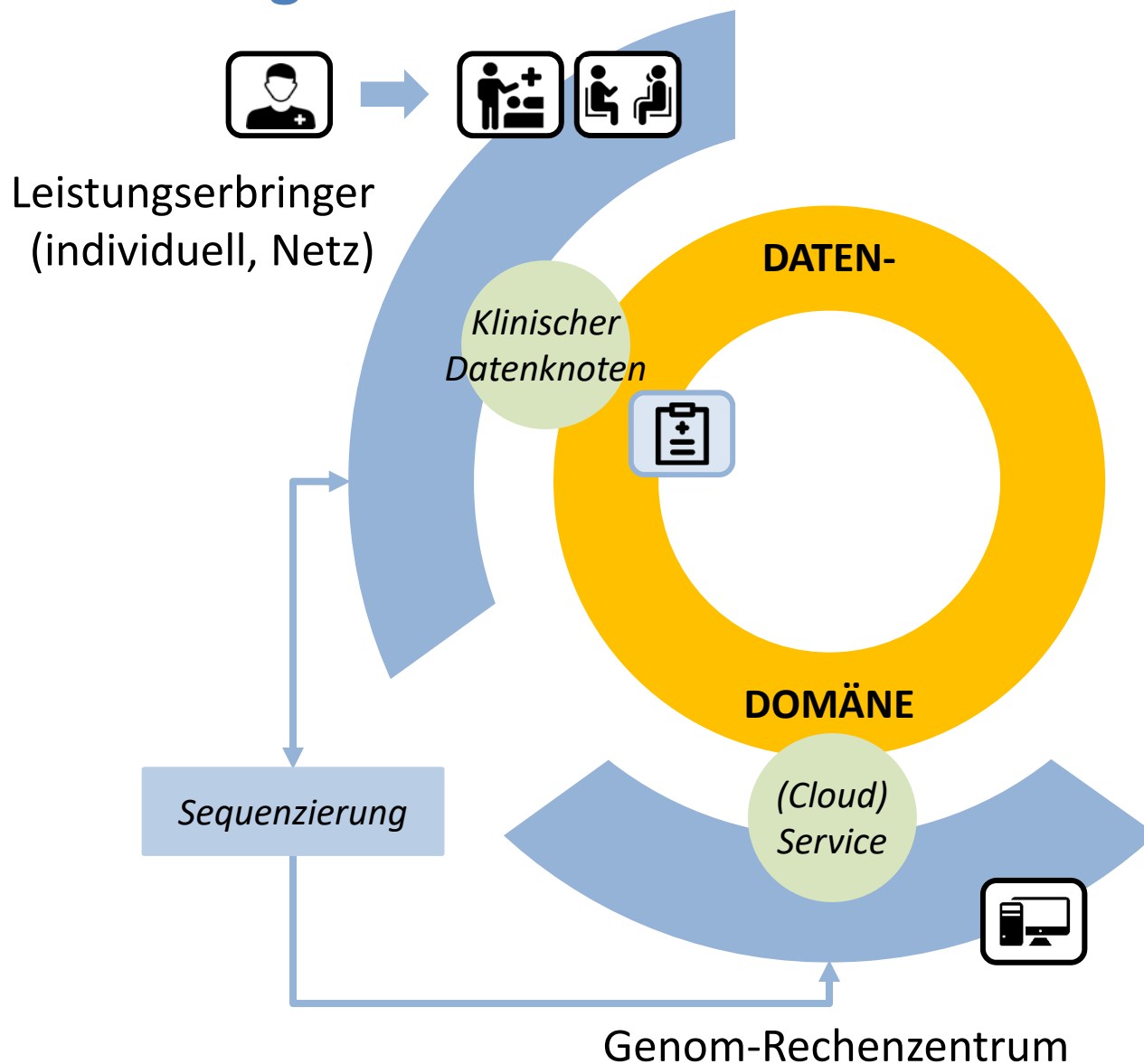
The Big Picture



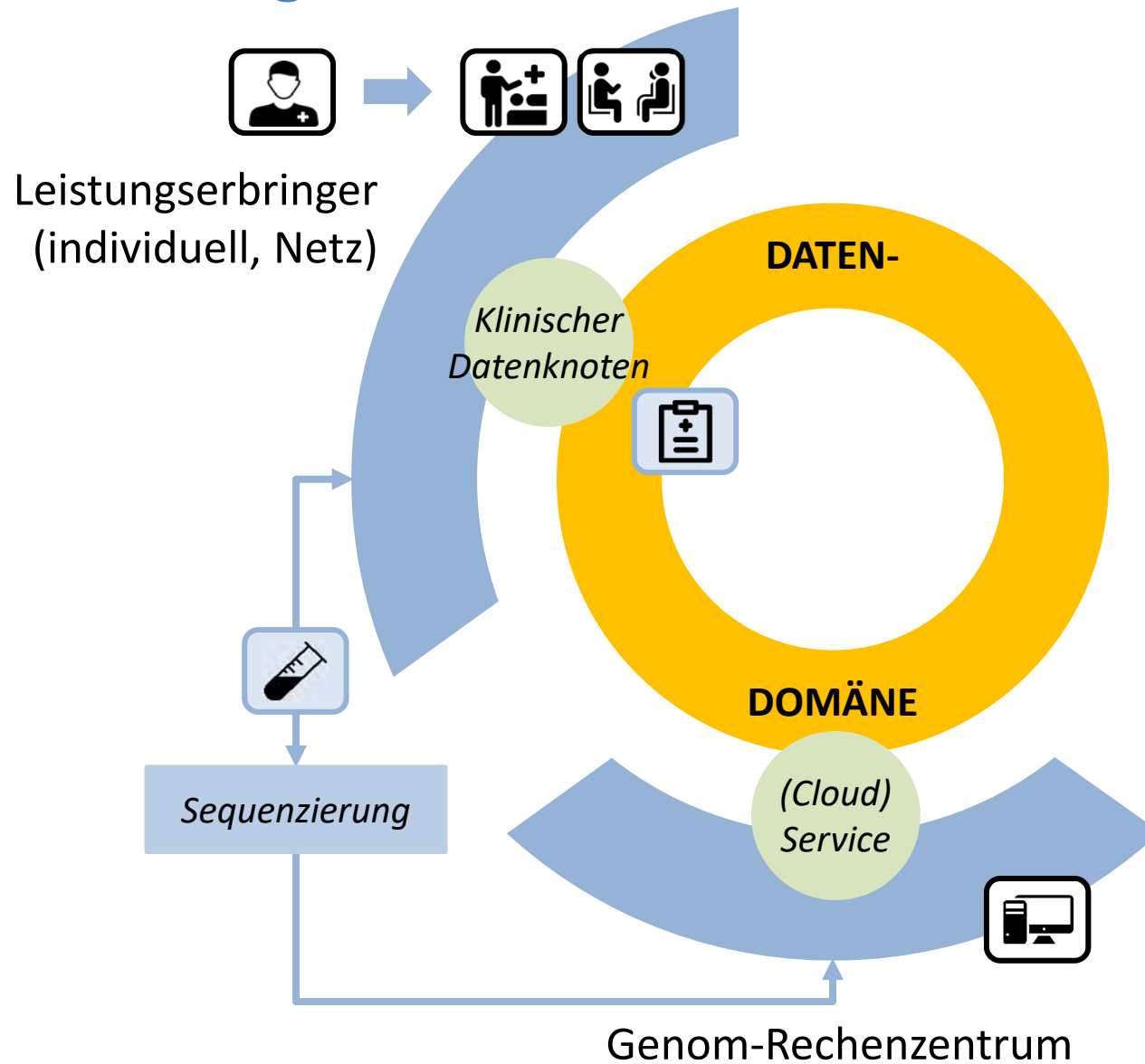
The Big Picture



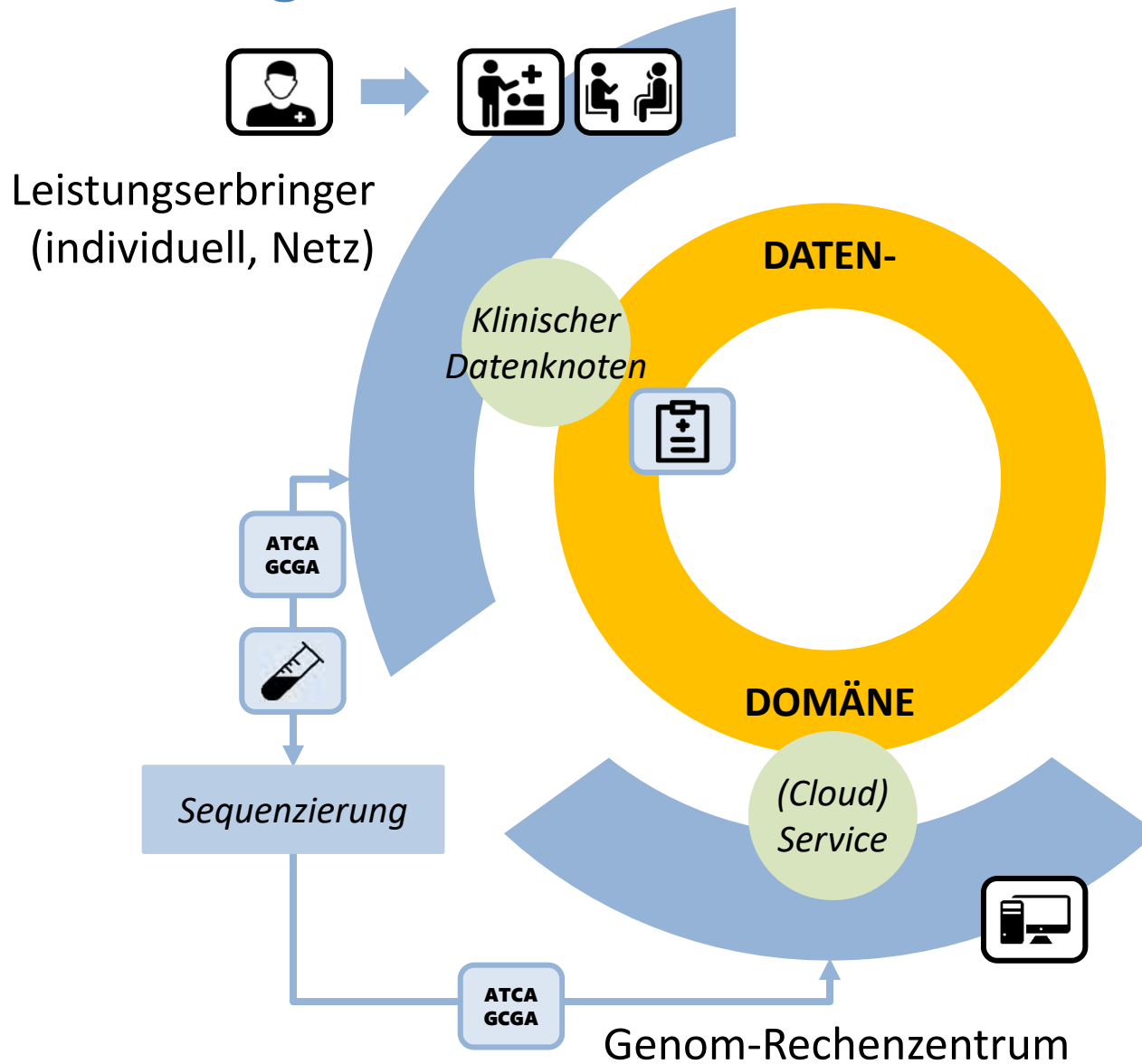
The Big Picture



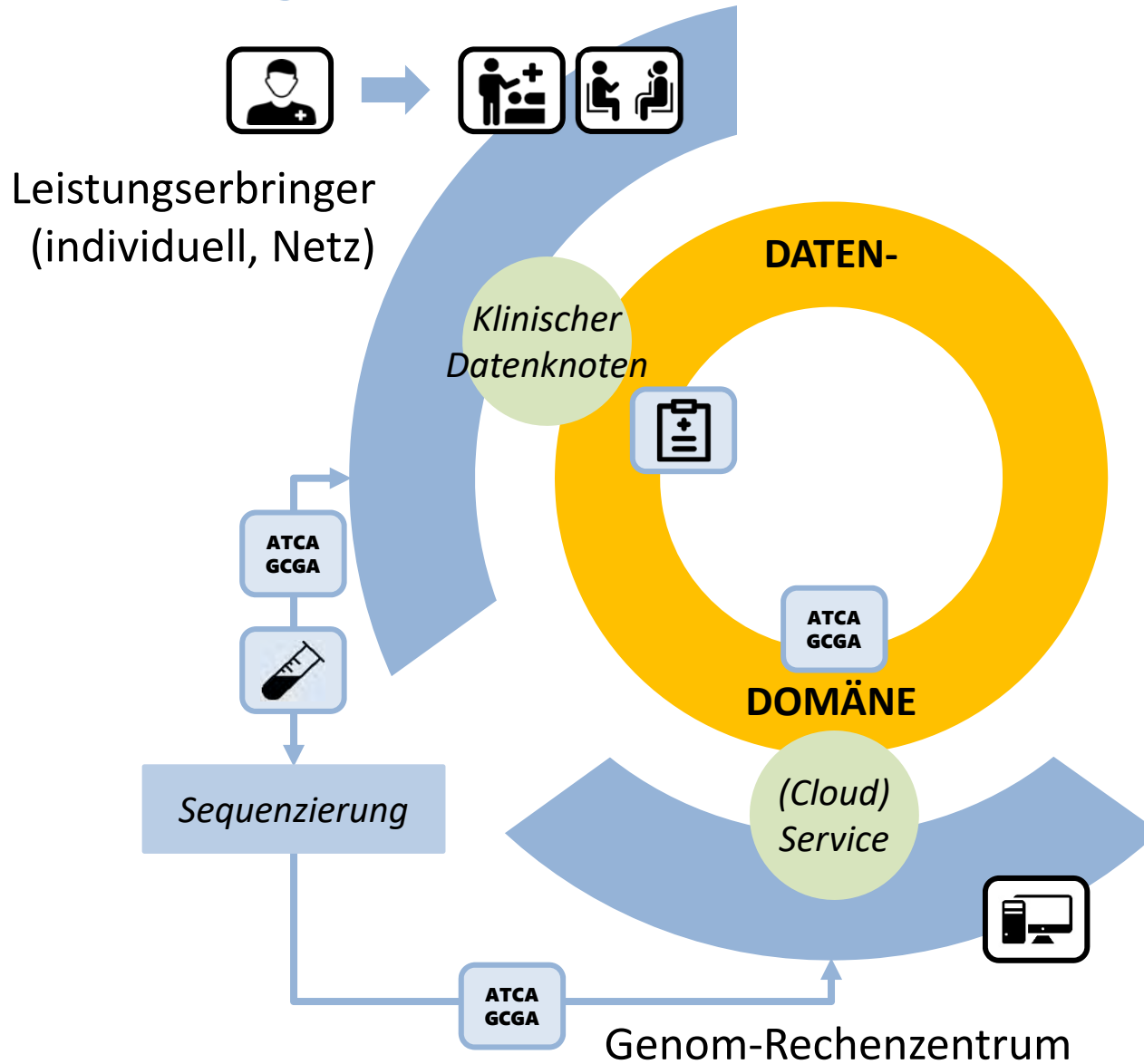
The Big Picture



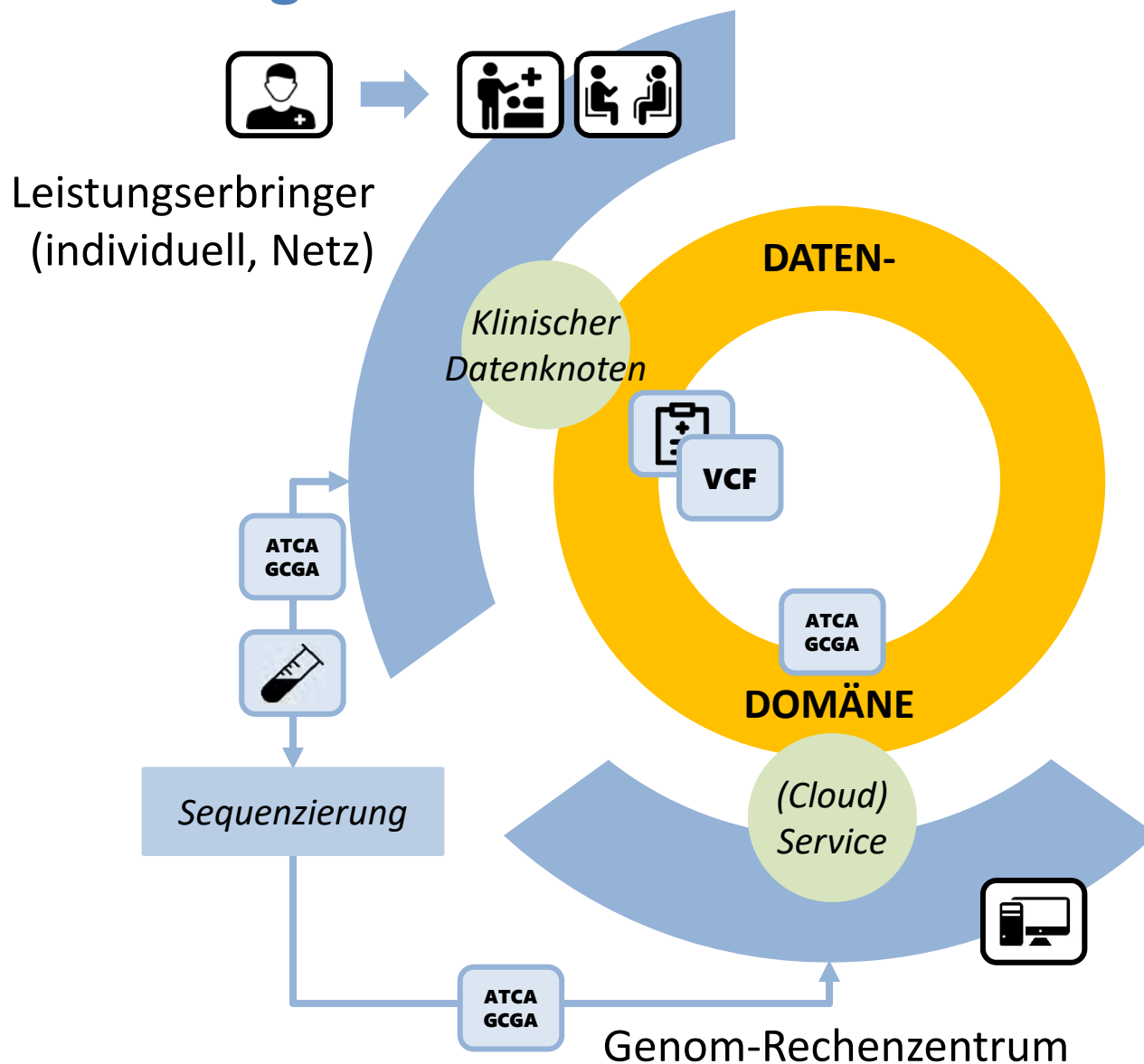
The Big Picture



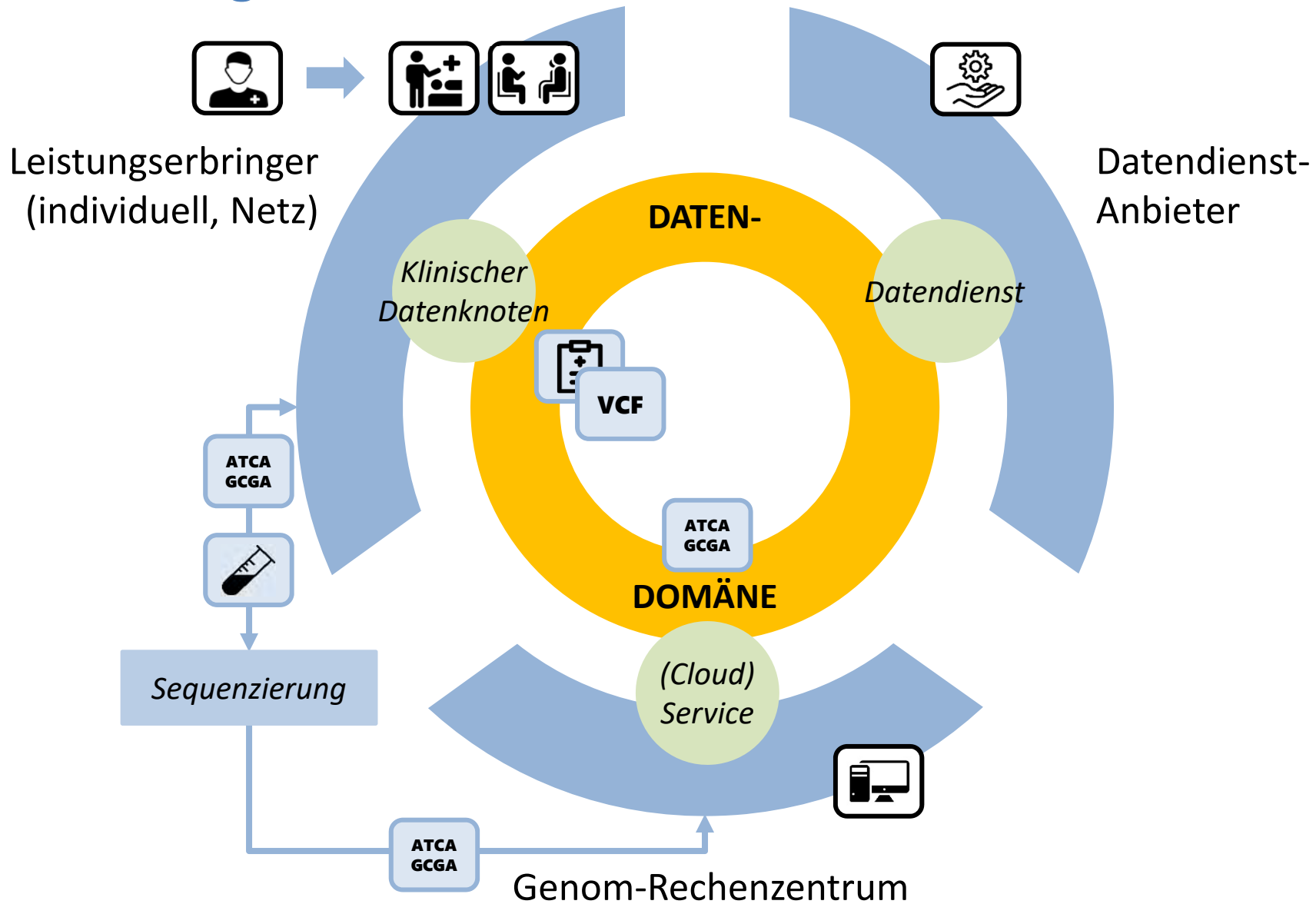
The Big Picture



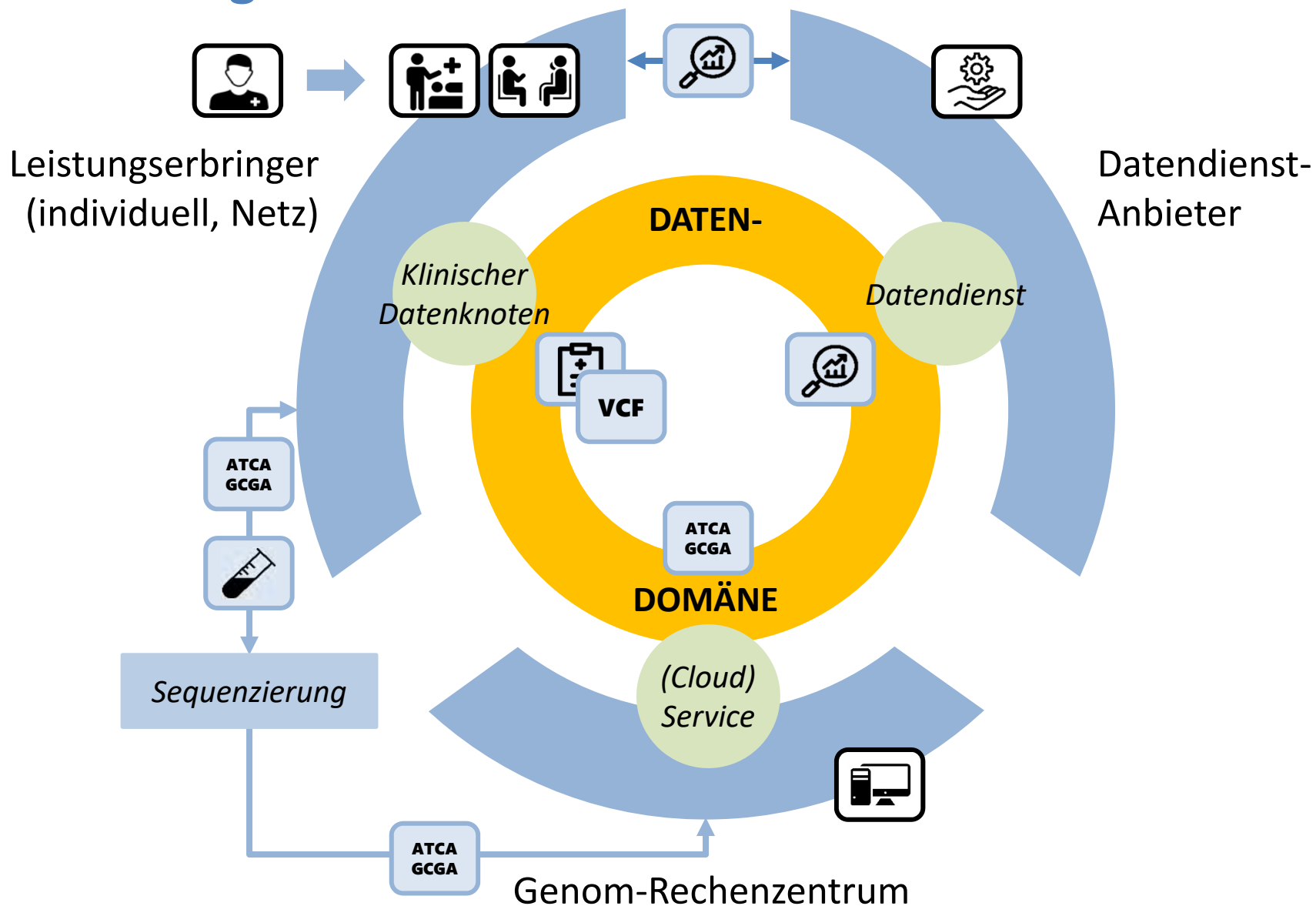
The Big Picture



The Big Picture



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

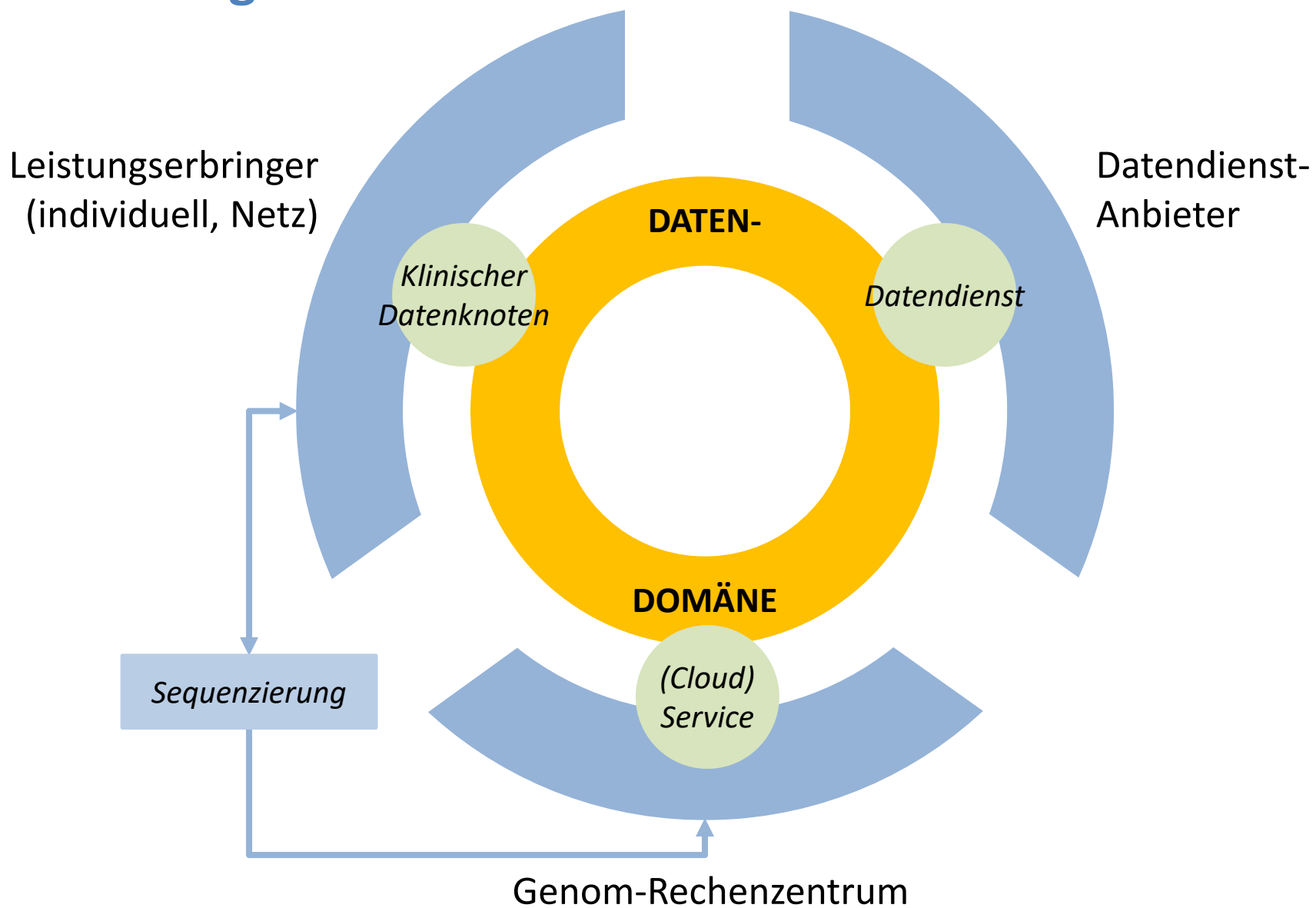
Seltene Erkrankungen

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

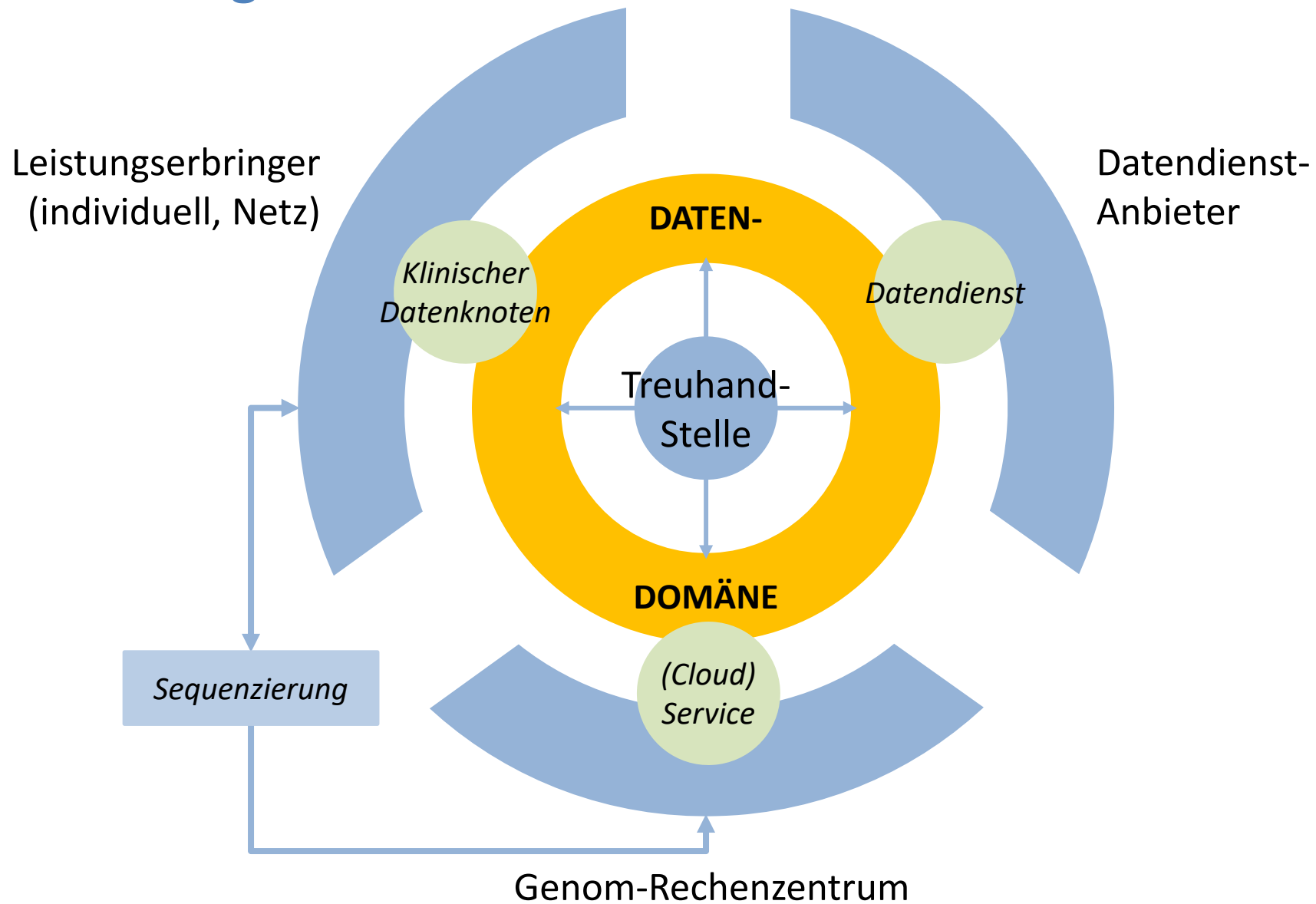
Forschungsnutzung

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

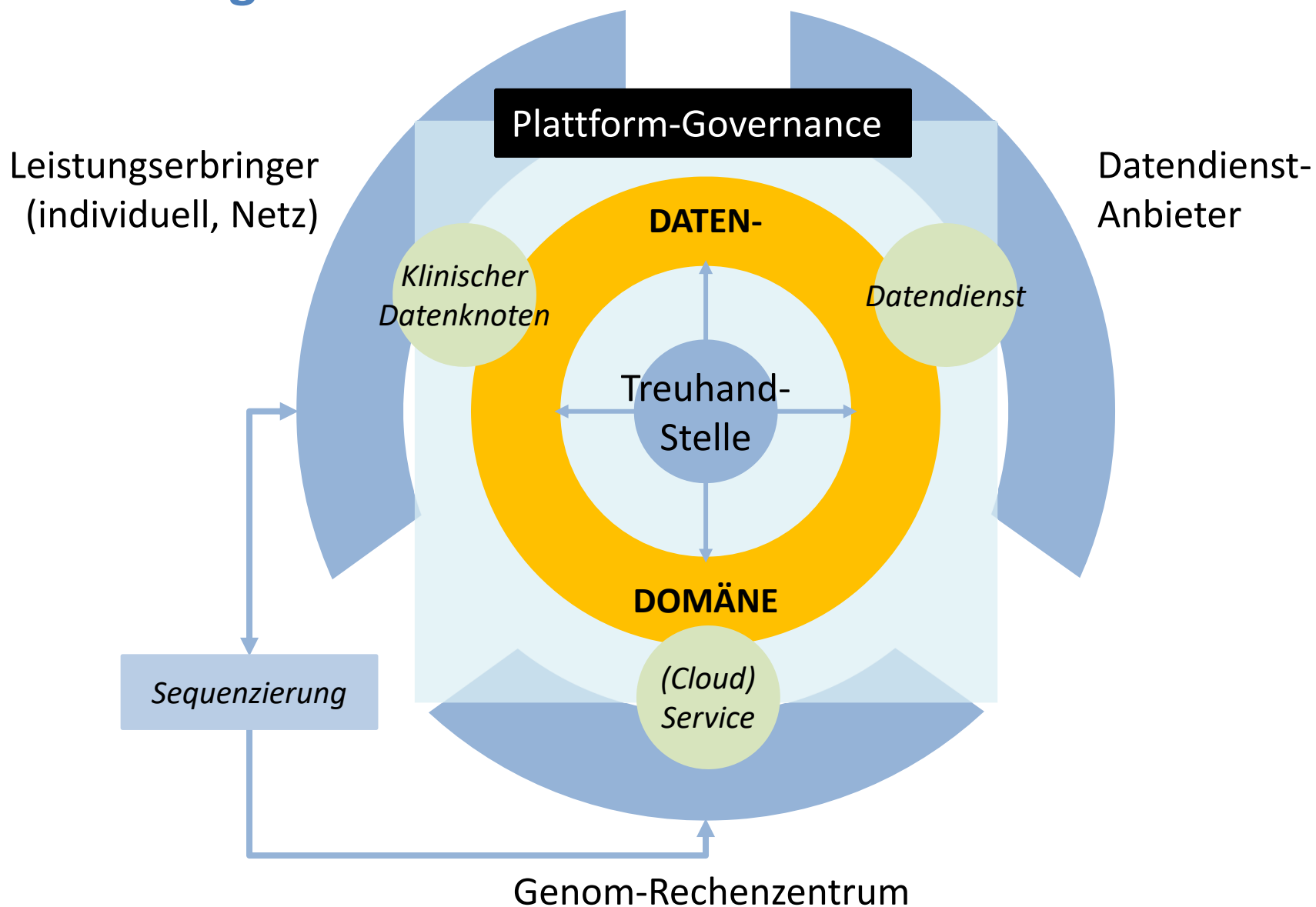
The Big Picture



The Big Picture



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)

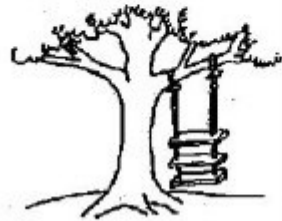
Aufgaben (für Dateninfrastruktur)

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

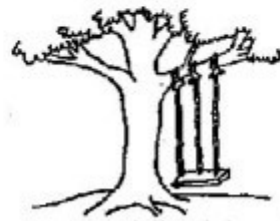
Answers to (FA)Qs

- **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)

Design the right system



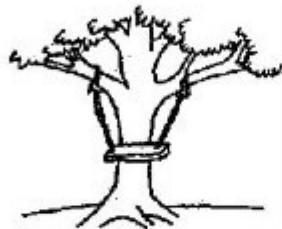
As proposed by
the project sponsor



As specified in the
project request



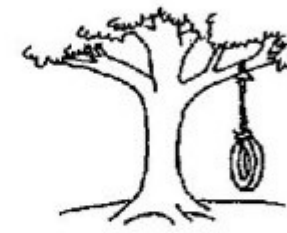
As designed by
the project analyst



As proposed by
the programmers



As installed at
the users' site



What the customer
really wanted

Danke für Ihre Aufmerksamkeit!