

Bessere Diagnosen und Therapien durch Genommedizin: Modellvorhaben startet Datenübertragung

Innerhalb des Modellvorhabens Genomsequenzierung baut das Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM) die Infrastruktur für Genomdaten und klinische Daten aus. Nun ist die erste Datenübertragung erfolgreich angelaufen. Ziel ist es, die genommedizinische Expertise in der klinischen Versorgung in Deutschland zu stärken sowie Genomdaten für Versorgung und Forschung national und international nutzbar zu machen. Perspektivisch ermöglicht die Untersuchung der Erbinformationen schnellere und genauere Diagnosen sowie personalisierte und vor allem zielgerichtete Therapien. Getragen wird das Modellvorhaben durch ein breites Netzwerk aus Forschung, Politik und Gesundheitswesen; auch Patientenvertretungen sind eingebunden.

Mit dem Modellvorhaben Genomsequenzierung nach § 64e SGB V nimmt die Umsetzung der Nationalen Strategie für Genommedizin des Bundesministeriums für Gesundheit konkrete Formen an. Der offizielle Titel lautet „Modellvorhaben zur umfassenden Diagnostik und Therapiefindung mittels Genomsequenzierung bei seltenen und bei onkologischen Erkrankungen“. Ziel ist es, die Genommedizin systematisch in die Regelversorgung zu integrieren, um Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen oder fortgeschrittenen Krebserkrankungen bessere Diagnose- und Behandlungsmöglichkeiten zu eröffnen.

Aufbau einer Dateninfrastruktur

Das Modellvorhaben führt bestehende Strukturen und Expertise der Genommedizin zusammen, harmonisiert diese und entwickelt sie weiter. 28 Universitätskliniken sind derzeit an das Modellvorhaben als Leistungserbringer angebunden; mehrere klinische Netzwerke, die auf bestimmte Krankheiten spezialisiert sind, sind in die Umsetzung involviert. Um allen Facetten gerecht zu werden, stützt sich das Modellvorhaben auf ein breites Partner-Netzwerk: Vertreten sind u. a. Fachleute und Institutionen aus den Bereichen Datenschutz und Datensicherheit, Patientenbelange, Ethik, Forschung und Politik, bestehende Netzwerke für Genommedizin sowie medizinische und andere relevante Berufsverbände; ebenso sind die gesetzlichen und privaten Krankenkassen mit an Bord.

Das BfArM verantwortet Aufbau, Betrieb und Kontrolle der bundesweiten, dezentral organisierten Datenplattform für das Modellvorhaben. Alle Daten werden pseudonymisiert gespeichert. Das bedeutet, dass sie nicht direkt mit einer bestimmten Person in Verbindung gebracht werden können. Die Pseudonymisierung erfolgt bei der eigens dafür eingerichteten Vertrauensstelle am Robert Koch-Institut. Sie sorgt auch dafür, dass die Daten nur unter hochsicheren Bedingungen miteinander verbunden werden können.

Die klinischen Daten werden in sogenannten klinischen Datenknoten gespeichert, die genomischen Daten in sogenannten Genomrechenzentren. Während die klinischen Datenknoten bei verschiedenen Universitätskliniken in Deutschland eingerichtet sind, werden die Genomrechenzentren von qualifizierten Einrichtungen der wissenschaftlichen Forschung betrieben. Sechs Genomrechenzentren und sieben klinische Datenknoten ließ das BfArM als Plattformträger im Jahr 2024 dafür zu.

Erste Datenübertragung erfolgreich

Nach einer umfangreichen Aufbau- und Testphase nehmen die klinischen Datenknoten und Genomrechenzentren als technische Schnittstellen zur Datenverarbeitung nun sukzessive ihren Produktivbetrieb auf. Bereits im Juli konnten die ersten Datenübermittlungen an die ersten betriebsbereiten Datenknoten erfolgreich abgeschlossen werden. Gleichzeitig übermittelte das BfArM die ersten Meldebestätigungen an den entsprechenden Leistungserbringer. Dies ist Voraussetzung dafür, dass die Leistung durch die jeweilige Krankenkasse erstattet werden kann. Damit ist ein wichtiger Meilenstein im Aufbau der Datenplattform des Modellvorhabens und der genommedizinischen Versorgung in Deutschland erreicht.

Schlüssel zu personalisierter Medizin und besserer Forschung

Genommedizin beschäftigt sich mit der medizinischen Anwendung von Wissen über das menschliche Erbgut. Die Genomsequenzierung ist dabei eine wichtige Technologie, um das gesamte genetische Material eines Menschen analysieren zu können. Durch dieses Verfahren lassen sich Krankheiten, die auf Veränderungen des Erbguts beruhen, immer besser und genauer diagnostizieren. Auch Therapien und Vorsorgemaßnahmen können zunehmend individuell angepasst werden. Besonders entscheidend ist dies bei Krebserkrankungen und seltenen Erkrankungen.

Neben der Verbesserung der Patientenversorgung dient das Modellvorhaben auch der wissenschaftlichen Forschung. Forschende erhalten nun erstmals die Möglichkeit, auf umfangreiche Datensätze aus Genomsequenzierungen und korrespondierende klinische Daten zuzugreifen. Das BfArM stellt Nutzungsberechtigten die Daten künftig auf Antrag bereit. Zudem baut es ein öffentliches Antragsregister auf. Dort werden Informationen zu den Antragstellenden, zu den Vorhaben, für die die Daten beantragt wurden, und zu den Ergebnissen verfügbar sein.

Weitere Informationen

- [Infoseite des BfArM zum Modellvorhaben](#)
- [genomDE: Nationale Strategie für Genommedizin des BMG](#)