

Genomsequenzierung in Deutschland: Herausforderungen und Versorgungsnutzen – Zweites genomDE-Symposium in Berlin!

Berlin, 7. Juli 2023. Expertinnen und Experten diskutierten am 6. Juli 2023 in Berlin mit rund 180 Gästen des Symposiums unter dem Motto „Von Menschen und Molekülen: Perspektiven der Genommedizin“ über die Herausforderungen der Genommedizin in Deutschland sowie mit dem Blick auf europäische Initiativen.

Es wurden Impulse gesetzt für die Genommedizin im Sinne einer wissensgenerierenden Versorgungsform in Deutschland zum Wohle der Patientinnen und Patienten. Dies solle ein Prozess sein, der Versorgung und Forschung durch wechselseitigen Austausch verbessert.

Die TMF – Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e. V. als Koordinationsstelle für das Projekt genomDE und das genomDE-Konsortium, bestehend aus führenden medizinischen Netzwerken personalisierter Medizin Deutschlands sowie den auf Bundesebene agierenden Patientenvertretungen für die Behandlung von Seltenen Erkrankungen und Krebs, begrüßten unter anderem Gäste aus Schweden, Dänemark und Portugal.

Themen wie der Versorgungsnutzen der Genomsequenzierung und der Blick auf europäische Initiativen und deren Erfahrungen in den Bereichen Forschung, Versorgung und Patientinnen- und Patientennutzen standen im Fokus.

Ein weiteres wichtiges Thema war die Diskussion zur zukünftigen Dateninfrastruktur und den damit verbundenen datenschutzrechtlichen Anforderungen für eine sichere Datennutzung und -verarbeitung im Rahmen des Modellvorhabens § 64e SGB V. Die Verantwortung soll zukünftig bei einer Bundesbehörde – dem Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM) – liegen.

Sebastian Claudius Semler, Leiter der Koordinierungsstelle für genomDE:

„Wir erwarten weiterhin mit großer Spannung die Novellierung des Modellvorhabens § 64e SGB V, das, wie zu hören ist, in das angekündigte Gesundheitsdatennutzungsgesetz integriert werden soll. In diesem Rahmen müssen verschiedene rechtliche Fragestellungen geklärt werden – unter anderem, was aus der Umsetzung des Forschungspseudonyms wird.

Für genomDE gilt jetzt der Fokus der Vorbereitung und Umsetzung des Modellvorhabens: Wichtige Grundlagen sind bis zum Beginn in den kommenden Jahren noch zu klären: einheitliche Einwilligung, Datenschutz, Datenharmonisierung und eine praktikable Dateninfrastruktur sowie ein optimales Informationsmanagement für Betroffene.“

Prof. Dr. Rita Schmutzler, Vorstandmitglied der TMF, Mitglied des Steuerungsgremiums von genomDE und Koordinatorin des Deutschen Konsortiums Familiärer Brust- und Eierstockkrebs betonte:

„Die bereits etablierten Netzwerke auf dem Gebiet der genom-basierten wissensgenerierenden Versorgung mit ihren umfassenden Datenbanken sind von großem Nutzen für den zeitgerechten Beginn des Modellvorhabens. Denn die bereits etablierten Infrastrukturen und Datensätze können genutzt werden.

Hierzu wird die Expertengruppe von genomDE Kerndatensätze konsentieren, die die Netze dann im Rahmen einer FAIR Infrastruktur und einer einheitlichen Syntax zur Verfügung stellen können. FAIR

bedeutet 'Findable, Accessible, Interoperable, Reusable'. Die jeweiligen Daten sollen gut auffindbar, zugreifbar, interoperabel und wiederverwendbar sein, immer unter der Vorgabe eines verantwortungsvollen, datenschutzkonformen Umgangs. Hierzu ist auch ein enger Abgleich mit der Medizininformatik-Initiative geplant, wodurch die Datenharmonisierung und die Sekundärdatennutzung weiter vorangetrieben werden.“

Für Prof. Dr. Markus Nöthen, Direktor des Instituts für Humangenetik am Universitätsklinikum Bonn ist es „... ein großer Fortschritt, dass die Genomdiagnostik mit der Sequenzierung vollständiger Genome ab Beginn 2024 Eingang in den Klinikalltag finden wird. Damit steht Patientinnen und Patienten, bei denen das Vorliegen einer genetisch bedingten Seltenen Erkrankung vermutet wird, die bestmögliche Diagnostik zur Verfügung.“

Über die Initiative zur Medizinischen Genomsequenzierung und das Modellvorhaben § 64e SGB V

Betroffene Patientinnen und Patienten sowie Angehörige mit einer Seltenen Erkrankung oder mit einer erblichen Veranlagung – die zur Abklärung ihrer Diagnose, ihrer Krebserkrankung oder dem Risiko für eine Krebserkrankung von Genommedizin profitieren können, sollen Zugang zu dieser Versorgung erhalten. Genommedizin kann die zeitnahe Diagnosestellung, den Einsatz zielgerichteter Therapien und die frühe Krankheitsvorsorge unterstützen.

Dazu wurde im Rahmen eines Modellvorhabens nach § 64e SGB V die rechtliche Grundlage geschaffen. Ab Januar 2024 wird das Modellvorhaben in der klinischen Anwendung starten. Die in der Initiative genomDE verbundenen Partner aus Forschung, Versorgung und Patientenvertretung sorgen für die inhaltliche und strukturelle Ausgestaltung. Zugleich soll genomDE einen wichtigen Baustein einer künftigen Forschungsdateninfrastruktur im deutschen Gesundheitswesen bilden. Gefördert wird die Initiative genomDE vom Bundesgesundheitsministerium. Das Projekt startete im Oktober 2021 und endet im Dezember 2024. genomDE ist Bestandteil der nationalen Strategie für Genommedizin.

Über die TMF

Die TMF – Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e. V. steht für Forschung, Vernetzung und Digitalisierung in der Medizin. Sie ist die Dachorganisation der medizinischen Verbundforschung in Deutschland, im Rahmen derer Spitzenforscherinnen und -forscher Wissen austauschen, gemeinsam Ideen und Konzepte entwickeln und die Zukunft der medizinischen Forschung im digitalen Zeitalter gestalten.

Weitere Informationen:

<http://www.genom.de>