

Das Deutsche Humangenom-Phänomarchiv



Wir schaffen eine sichere nationale Infrastruktur für humane Genomdaten, um die Nutzung der Daten für Forschungszwecke zu ermöglichen und gleichzeitig Datenmissbrauch zu verhindern.

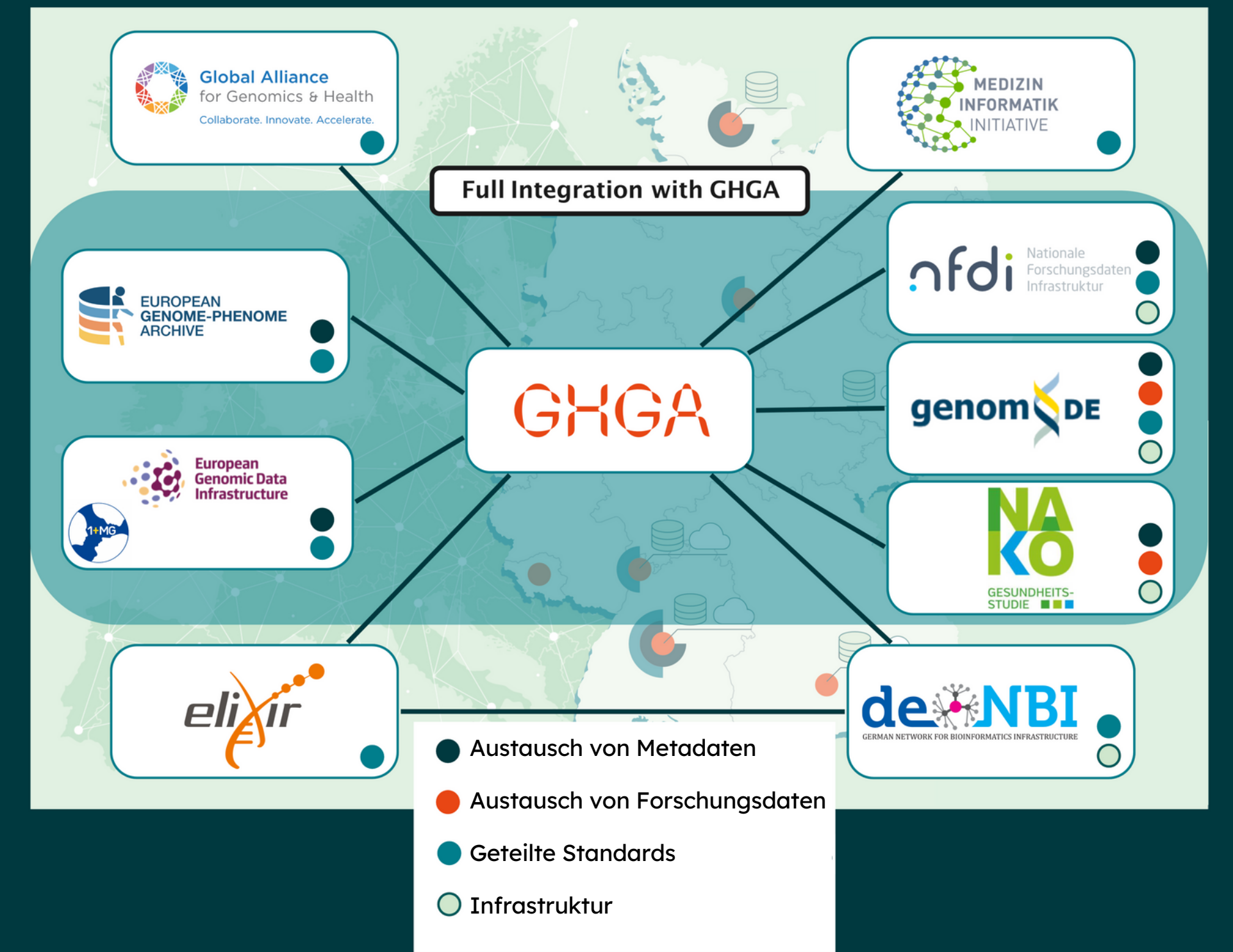
Direktorat: Oliver Stegle (EMBL/DKFZ) · Oliver Kohlbacher (Uni Tübingen) · Eva Winkler (NCT) · Jan Korbel (EMBL/DKFZ)

Wer wir sind



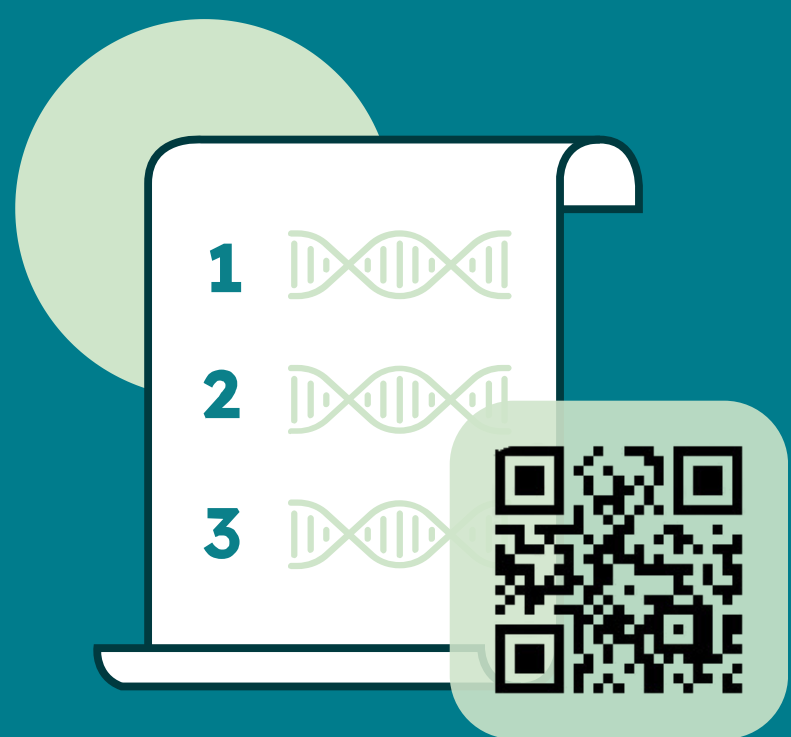
GHGA ist ein deutschlandweites Netzwerk. Mit Teilnehmenden aus 21 führenden Institutionen der Genommedizin und Bioinformatik ist GHGA in sieben Data Hubs organisiert und wird am DKFZ in Heidelberg koordiniert.

Als deutscher Knotenpunkt in europäischen Initiativen wie dem föderierten European Genome-phenome Archive (EGA) und der European Genomics Data Infrastructure (GDI) macht GHGA Datensätze leicht auffindbar, zugänglich und über Grenzen hinweg optimal nutzbar. GHGA prägt künftige internationale Standards für die gemeinsame Nutzung von Daten und trägt zu einer nachhaltigen Dateninfrastruktur weltweit bei.



Mission

- Brücke zwischen Forschung und klinischer Versorgung bilden
- Patient:innenrechte stärken und genomische Daten schützen
- FAIRen und kontrollierten Zugang zu Daten ermöglichen
- Genomforschung erleichtern und nachhaltiger gestalten
- Deutsche Forschung über Ländergrenzen hinweg sichtbar machen



GHGA Metadata Catalog

- Erste operative Phase
- Eine Sammlung bestehender nationaler Ressourcen
- Standardisierte Datensatzbibliothek mit (EGA-kompatiblen) GHGA-Metadatenmodell



GHGA Archive

- Nationale EGA-Funktionalität
- Einheitliche Datenspeicherung
- Zentrale Infrastruktur für Data Access Committees (DAC)
- Einheitlicher rechtlicher Rahmen
- Harmonisierte Metadaten



GHGA Atlas

- Standardisierte Datenanalyse
- Datenvisualisierung und Statistiken
- Integration von multiplen Omics Modalitäten
- Verbindung von omics Daten mit phänotypischen Daten



GHGA Cloud

- Cloud-basierte Analyseplattform (PaaS) für umfangreiche omics Daten
- Community-spezifische Datenportale

Bioinformatik

Standardisierte, vergleichbare, reproduzierbare und FAIRe bioinformatische Analysen, die mit der nf-core-Gemeinschaft abgestimmt sind:

- Somatische/Keimbahn-Variantenerkennung
- Long-read Sequenzierung
- RNA-seq für seltene Krankheiten

MEHR HIER



ELSA

Module für die Einverständniserklärung sollen Forschungsteilnehmende über die gemeinsame Nutzung von Omics-Daten und Genomarchiven wie GHGA informieren.

Ein Legacy Consent Toolkit hilft Forschenden bei der Bewertung ihrer Einwilligungsfomulare aus der Zeit vor der DSGVO.

MEHR HIER



Metadaten

Detaillierte und FAIRe Metadaten unter Verwendung etablierter und weit verbreiteter Ontologien und Vokabularien.

Implementierung des GHGA-Metadatenkatalogs unter Verwendung der Linked Data Modelling Language (LinkML).

DETAILS AUF GITHUB



Outreach & Training

Virtuelle Webinare und Vortragsreihen, Workshops auf Konferenzen sowie ein deutschsprachiger Podcast für Patient:innen und die Öffentlichkeit und ein Online-Schulungsportal runden das GHGA Kommunikationspaket ab.

MEHR HIER

