

Aquesta iniciativa, impulsada per la Fundació Bancària "la Caixa", custodia prop de 4.000 conjunts de dades genòmiques

L'EGA, l'arxiu europeu amb més dades genòmiques, i el seu impacte en la salut, a debat a CosmoCaixa

- **La genòmica mèdica, una disciplina emergent que ja s'utilitza per al diagnòstic i el tractament de malalties rares i d'alguns tipus de càncer, requereix una col·laboració estreta entre centres de recerca i hospitals.**
- **L'Arxiu Europeu de Genomes i Fenomes (EGA), ubicat al Centre de Regulació Genòmica (CRG) i a l'Institut Europeu de Bioinformàtica (EMBL-EBI), és el repositori de dades genòmiques de referència a Europa que en garanteix la seguretat i en permet l'ús en la recerca.**
- **Aquesta iniciativa es va posar en marxa el 2014 i actualment l'EGA ja custodia prop de 4.000 conjunts de dades genòmiques i més de 1.500 estudis que ocupen més de 4,5 petabytes (4.500.000 gigabytes).**
- **CosmoCaixa Barcelona ha acollit avui una trobada entre científics, metges, associacions de pacients i empreses del sector biomèdic on es debat sobre la importància d'integrar les dades genòmiques en medicina a Espanya i els seus beneficis en la medicina personalitzada.**

Barcelona, 13 d'abril de 2018. Àngel Font, director corporatiu de l'Àrea de Recerca i Estratègia de la Fundació Bancària "la Caixa"; Luis Serrano, director del Centre de Regulació Genòmica (CRG), i Arcadi Navarro, secretari d'Universitats i Recerca de la Generalitat de Catalunya, han presentat avui les línies principals que tractaran diversos experts en el camp de la salut, en el marc de la jornada «L'impacte de les dades genòmiques en la salut: el paper de l'Arxiu Europeu de Genomes i Fenomes (EGA)» a CosmoCaixa.

Disset anys després de l'obtenció de la seqüència del genoma humà, la recerca en genòmica i la tecnologia que la fa possible han avançat a gran velocitat. Avui les dades genòmiques tenen un gran potencial per transformar la pràctica de la medicina i ja impacten en camps com ara el diagnòstic i el tractament de malalties rares, el càncer i altres malalties.

L'ús de dades genòmiques en recerca biomèdica ha permès avançar en el coneixement de processos biològics i de diverses malalties, però el salt de la recerca a la pràctica clínica requereix un debat ampli sobre els reptes i les oportunitats que aquesta nova disciplina ofereix, com també sobre la importància de preservar i compartir de manera segura aquest tipus de dades. «Des del Centre de Regulació Genòmica (CRG) treballem per desxifrar i comprendre la informació que hi ha en el genoma i, des de l'Arxiu Europeu de Genomes i Fenomes (EGA), vetllem perquè aquestes dades restin segures i a l'abast de la comunitat científica. Cal seguir investigant però també és absolutament necessari que els científics compartim aquest coneixement amb el col·lectiu mèdic per tal que el retorn a la societat sigui real, eficient i àgil», afirma Luis Serrano, director del CRG.

Amb aquest objectiu, la sessió «L'impacte de les dades genòmiques en la salut: el paper de l'Arxiu Europeu de Genomes i Fenomes (EGA)», organitzada per la Fundació Bancària "la Caixa" i el Centre de Regulació Genòmica i que té el suport d'Elixir España, busca crear consciència i obrir un debat entre les comunitats científica, mèdica i social que permeti impulsar la genòmica mèdica a Espanya. La col·laboració és un dels elements clau perquè la genòmica mèdica sigui una realitat. En aquest sentit, Arcadi Navarro, secretari d'Universitats i Recerca de la Generalitat de Catalunya i professor de recerca ICREA a la Universitat Pompeu Fabra, ha expressat que «en un món de ciència oberta (Open Science), l'EGA és un facilitador de xarxes no jeràrquiques de col·laboració entre científics». A l'acte han participat ponents destacats en el camp de la medicina genòmica, representants de l'àmbit clínic, associacions de pacients, a més de les 150 persones que s'han inscrit a la jornada.

Segons el director corporatiu de l'Àrea de Recerca i Estratègia de la Fundació Bancària "la Caixa", Àngel Font, «preservar un dels béns més importants com és la salut esdevé una de les prioritats de la Fundació Bancària "la Caixa". Per aquest motiu, el nostre pla estratègic triplica la inversió en recerca fins a 90 milions d'euros el 2019. En aquest cas, la iniciativa, fruit de la col·laboració i cooperació entre diverses institucions, fa un pas més cap a l'objectiu final i fonamental com és l'avenç en la investigació biomèdica i de frontera».

Dades segures, gestionades seguint principis ètics i disponibles per a la recerca

Preservar les dades genòmiques humanes i compartir-les de manera segura és un dels reptes principals per tal que la genòmica mèdica sigui una realitat. L'Arxiu Europeu de Genomes i Fenomes (EGA) és una de les bases de dades públiques de genomes humans de referència, i la principal a Europa. Des del 2014, i gràcies al suport de l'Obra Social "la Caixa", la Generalitat de Catalunya i el Ministeri d'Economia, Indústria i Competitivitat, el Centre de Regulació Genòmica gestiona l'EGA juntament amb l'Institut Europeu de Bioinformàtica (EMBL-EBI) al Regne Unit. A Barcelona, les dades de l'EGA s'emmagatzemen al Barcelona Supercomputing Centre – Centro Nacional de Supercomputación (BSC-CNS).

L'EGA és un repositori especialitzat que facilita l'ús responsable de les dades seguint els principis ètics sobre dades genòmiques humanes, promou l'aprofitament de recursos en oferir-les per la recerca, i en garanteix la seguretat i la disponibilitat a llarg termini. Actualment l'EGA custodia prop de 4.000 conjunts de dades genòmiques i més de 1.500 estudis que corresponen aproximadament a uns 800.000 individus. Aquestes dades ocupen més de 4,5 petabytes (4.500.000 gigabytes) i són consultades i utilitzades per prop de 12.000 usuaris arreu del món.

Dades que ens permetran millorar la salut

Les dades genòmiques emmagatzemades a l'EGA són rellevants per tota la comunitat científica i mèdica. El repositori conté dades rellevants per a l'estudi del càncer i de malalties cardiovasculars, infeccioses, inflamatòries, neurològiques i rares. Més de la meitat de les dades fan referència al càncer i són cabdals per avançar en la comprensió d'aquesta malaltia.

El fet de mantenir-les disponibles permet, per exemple, identificar factors genètics relacionats amb malalties, millorar el diagnòstic i cercar nous tractaments. En aquest sentit, l'EGA emmagatzema les dades dels projectes i consorcis internacionals més rellevants en genòmica, com ara del Consorci Internacional del Genoma del Càncer¹ (ICGC), el Consorci Internacional de l'Epigenoma Humà² (IHEC), el Wellcome Trust Sanger Institute o el projecte UK10K³ sobre malalties minoritàries al Regne Unit.

Les dades de l'EGA han servit, per exemple, per identificar les variants genètiques que són responsables de diverses malalties minoritàries, com ara l'estudi publicat a *Nature Genetics* el 2017 sobre una malaltia ultrarara⁴ que es caracteritza per donar lloc a nadons sense nas i amb defectes oculars, o bé estudis massius de comparació de genomes (GWAS) com el que també va publicar *Nature Genetics* sobre la susceptibilitat genètica del glioblastoma⁵.

Ahora, investigadors del CRG han desenvolupat un recurs anomenat eDIVA que permet que els metges puguin utilitzar més fàcilment les dades genòmiques. eDIVA s'ha utilitzat, per exemple, en col·laboració amb un grup de l'Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPS) per al diagnòstic d'atàxia congènita i d'altres malalties rares congènites. També s'ha utilitzat en col·laboració amb un grup del Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR) per a l'estudi de certes immunodeficiències primàries en nadons i nens.

Més informació sobre l'EGA disponible a <https://ega-archive.org>

¹ International Cancer Genome Consortium (<http://icgc.org>)

² International Human Epigenome Consortium (<http://ihec-epigenomes.org>)

³ UK10K 10,000 Genomes UK Project (<https://www.uk10k.org>)

⁴ Gordon T C et al. De novo mutations in SMCHD1 cause Bosma arhinia microphthalmia syndrome and abrogate nasal development. *Nature Genetics* (2017). DOI: 10.1038/ng.3765

⁵ Beatrice S Melin et al. Genome-wide association with study of glioma subtypes identifies specific differences in genetic susceptibility to glioblastoma and non-glioblastoma tumors. *Nature Genetics* (2017). DOI: 10.1038/ng.3823

MÉS INFORMACIÓ I ENTREVISTES

Laia Cendrós

Gabinet de premsa

Centre de Regulació Genòmica (CRG)

T. 933 160 237 / 607 611 798

laia.cendros@crg.eu

Irene Roch

Departament de Comunicació

Obra Social "la Caixa"

T. 934 046 027 / 669 457 094

iroch@fundaciolacaixa.es