

**Esta iniciativa, impulsada por la Fundación Bancaria "la Caixa", custodia
cerca de 4.000 conjuntos de datos genómicos**

El EGA, el archivo europeo con más datos genómicos, y su impacto en la salud, a debate en CosmoCaixa

- **La genómica médica, una disciplina emergente que ya se utiliza para el diagnóstico y el tratamiento de enfermedades raras y de algunos tipos de cáncer, requiere de una colaboración estrecha entre centros de investigación y hospitales.**
- **El Archivo Europeo de Genomas y Fenomas (EGA), ubicado en el Centro de Regulación Genómica (CRG) y en el Instituto Europeo de Bioinformática (EMBL-EBI), es el repositorio de datos genómicos de referencia en Europa que garantiza su seguridad y permite su uso en la investigación.**
- **Esta iniciativa se puso en marcha en 2014 y actualmente el EGA ya custodia cerca de 4.000 conjuntos de datos genómicos y más de 1.500 estudios que ocupan más de 4,5 petabytes (4.500.000 gigabytes).**
- **CosmoCaixa Barcelona ha acogido hoy un encuentro entre científicos, médicos, asociaciones de pacientes y empresas del sector biomédico en el que se debate acerca de la importancia de integrar los datos genómicos en medicina en España y sus beneficios en la medicina personalizada.**

Barcelona, 13 de abril de 2018. Àngel Font, director corporativo del Área de Investigación y Estrategia de la Fundación Bancaria "la Caixa"; Luis Serrano, director del Centro de Regulación Genómica (CRG), y Arcadi Navarro, secretario de Universidades e Investigación de la Generalitat de Catalunya, han presentado hoy las principales líneas que abordarán varios expertos en el campo de la salud, en el marco de la jornada «El impacto de los datos genómicos en la salud: el papel del Archivo Europeo de Genomas y Fenomas (EGA)» en CosmoCaixa.

Diecisiete años después de la obtención de la secuencia del genoma humano, la investigación en genómica y la tecnología que la hace posible han avanzado a gran velocidad. Hoy en día los datos genómicos cuentan con un gran potencial para transformar la práctica de la medicina y ya impactan en campos tales como el diagnóstico y el tratamiento de enfermedades raras, el cáncer y otras enfermedades

El uso de datos genómicos en investigación biomédica ha permitido avanzar en el conocimiento de procesos biológicos y de varias enfermedades, pero el salto de la investigación a la práctica clínica requiere de un amplio debate sobre los retos y las oportunidades que esta nueva disciplina ofrece, así como acerca de la importancia de preservar y compartir de forma segura este tipo de datos. «Desde el Centro de Regulación Genómica (CRG) trabajamos para descifrar y comprender la información existente en el genoma y, desde el Archivo Europeo de Genomas y Fenomas (EGA), velamos porque estos datos queden seguros y estén al alcance de la comunidad científica. Hay que seguir investigando pero también es absolutamente necesario que los científicos compartamos este conocimiento con el colectivo médico para que el retorno a la sociedad sea real, eficiente y ágil», afirma Luis Serrano, director del CRG.

Con este objetivo, la sesión «El impacto de los datos genómicos en la salud: el papel del Archivo Europeo de Genomas y Fenomas (EGA)», organizada por la Fundación Bancaria "la Caixa" y el Centro de Regulación Genómica y que cuenta con el apoyo de Elixir España, busca crear conciencia y abrir un debate entre las comunidades científica, médica y social que permita impulsar la genómica médica en España. La colaboración es uno de los elementos clave para que la genómica médica sea una realidad. En este sentido, Arcadi Navarro, secretario de Universidades e Investigación de la Generalitat de Catalunya y profesor de investigación ICREA en la Universidad Pompeu Fabra, ha expresado que «en un mundo de ciencia abierta (Open Science), el EGA es un facilitador de redes no jerárquicas de colaboración entre científicos». En el acto han participado destacados ponentes en el campo de la medicina genómica, representantes del ámbito clínico, asociaciones de pacientes, aparte de las 150 personas que se han inscrito en la jornada.

Según el director corporativo del Área de Investigación y Estrategia de la Fundación Bancaria "la Caixa", Ángel Font, «preservar uno de los bienes más importantes como es la salud se convierte en una de las prioridades de la Fundación Bancaria "la Caixa". Por este motivo, nuestro plan estratégico triplica la inversión en investigación hasta 90 millones de euros en 2019. En este caso, la iniciativa, fruto de la colaboración y cooperación entre diferentes instituciones, da un paso más hacia el objetivo final y fundamental como es el avance en la investigación biomédica y de frontera».

Datos seguros, gestionados siguiendo principios éticos y disponibles para la investigación

Preservar los datos genómicos humanos y compartirlos de forma segura es uno de los principales retos para que la genómica médica sea una realidad. El Archivo Europeo Genomas y Fenomas (EGA) es una de las bases de datos públicas de genomas humanos de referencia, y la principal en Europa. Desde 2014, y gracias al apoyo de la Obra Social "la Caixa", la Generalitat de Catalunya y el Ministerio de Economía, Industria y Competitividad, el Centro de Regulación Genómica gestiona el EGA junto con el Instituto Europeo de Bioinformática (EMBL-EBI) en el Reino Unido. En Barcelona, los datos del EGA se almacenan en el Barcelona Supercomputing Centre – Centro Nacional de Supercomputación (BSC-CNS).

El EGA es un repositorio especializado que facilita el uso responsable de los datos siguiendo los principios éticos sobre datos genómicos humanos, promueve el aprovechamiento de recursos al ofrecerlos para la investigación, y garantiza su seguridad y disponibilidad a largo plazo. Actualmente el EGA custodia cerca de 4.000 conjuntos de datos genómicos y más de 1.500 estudios que corresponden a unas 800.000 personas. Estos datos ocupan más de 4,5 petabytes (4.500.000 gigabytes) y cuenta con unos 12.000 usuarios en todo el mundo que consultan y utilizan sus datos.

Datos que nos permitirán mejorar la salud

Los datos genómicos almacenados en el EGA son relevantes para toda la comunidad científica y médica. El repositorio contiene datos relevantes para el estudio del cáncer y de enfermedades cardiovasculares, infecciosas, inflamatorias, neurológicas y raras. Más de la mitad de los datos hacen referencia al cáncer y son fundamentales para avanzar en la comprensión de esta enfermedad.

El hecho de mantenerlos disponibles permite, por ejemplo, identificar factores genéticos relacionados con enfermedades, mejorar el diagnóstico y buscar nuevos tratamientos. En este sentido, el EGA almacena los datos de los proyectos y consorcios internacionales más relevantes en genómica, como por ejemplo del Consorcio Internacional del Genoma del Cáncer¹ (ICGC), el Consorcio Internacional del Epigenoma Humano² (IHEC), el Wellcome Trust Sanger Institute o el proyecto UK10K³ sobre enfermedades minoritarias en el Reino Unido.

Los datos del EGA han servido, por ejemplo, para identificar las variantes genéticas que son responsables de varias enfermedades minoritarias, como el estudio publicado en *Nature Genetics*⁴ en 2017 sobre una enfermedad ultrarrara que se caracteriza por dar lugar a bebés sin nariz y con defectos oculares, o bien estudios masivos de comparación de genomas (GWAS)⁵ como el que también publicó *Nature Genetics* sobre la susceptibilidad genética del glioblastoma.

Asimismo, investigadores del CRG han desarrollado un recurso llamado eDIVA que permite que los médicos puedan usar más fácilmente los datos genómicos. eDIVA se ha utilizado, por ejemplo, en colaboración con un grupo del Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPS) para el diagnóstico de ataxia congénita y de otras enfermedades raras congénitas. También se ha usado en colaboración con un grupo del Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR) para el estudio de ciertas inmunodeficiencias primarias en bebés y niños.

Más información sobre EGA disponible en <https://ega-archive.org>

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

² International Epigenome Cancer Consortium (<http://ihcc-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 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.3765

PARA MÁS INFORMACIÓN Y ENTREVISTAS

Laia Cendrós

Gabinete de prensa

Centro de Regulación Genómica (CRG)

T. 933 160 237 / 607 611 798

laia.cendros@crg.eu

Irene Roch

Departamento de Comunicación

Obra Social "la Caixa"

T. 934 046 027 / 669 457 094

iroch@fundaciolacaixa.es