

## El ISCIII reúne a los Grupos Espejo nacionales de la iniciativa europea 1+ Millón de Genomas

16/12/2022



El Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) ha organizado este mes la tercera reunión anual de los 12 Grupos Espejos españoles de la iniciativa **1+Million Genomes (1+MG)**, que busca impulsar la investigación genómica y en la que el ISCIII tiene un papel destacado. Su objetivo es permitir un acceso seguro a los datos genómicos de la población europea obtenidos mediante investigación biomédica para mejorar la I+D+I, la atención sanitaria personalizada y la elaboración de políticas sanitarias.

Hace cuatro años, en 2018, 24 países de la UE, entre ellos España, más Reino Unido y Noruega, firmaron la declaración de los Estados miembros sobre la intensificación de los esfuerzos para crear una infraestructura europea de datos genómicos y aplicar normas nacionales comunes que permitan el acceso federado a esos datos. Así nació 1+MG, que forma parte de la agenda de la UE para la Transformación Digital de la Salud y la Asistencia y está alineada con los objetivos del Espacio Europeo de Datos de Salud.

Gracias a esta iniciativa, la Comisión Europea ha financiado dos

proyectos para hacer realidad la implantación de una red interoperable y transfronteriza de bases de datos nacionales en la que se puedan compartir un gran número de genomas: [Beyond 1 Million Genomes \(B1MG\)](#) y [Genome Data Infrastructure \(GDI\)](#). Ambas iniciativas, en las que el ISCIII juega un papel destacado, permitirán a los investigadores y clínicos acceder a una información que, analizada, interpretada y comparada, pueda facilitar la investigación, la prevención, el diagnóstico y el tratamiento de enfermedades.

El proyecto Beyond 1 Million Genomes (B1MG), que parte del anterior Programa Marco de investigación e la UE, Horizonte 2020, sirve de apoyo y coordinación para aplicar la Hoja de Ruta 1+MG 2020-2022. Esta hoja de ruta se centra en la elaboración de la iniciativa 1+MG Trust Framework, que incluirá una serie de medidas y buenas prácticas para la estandarización, homogeneización de datos genómicos y su acceso, así como otras actividades transversales para valorar políticas de implementación y toma de decisiones en cuanto a la madurez de los sistemas sanitarios europeos para la adopción de la medicina genómica.

Por su parte, el proyecto Genome Data Infrastructure (GDI), ya financiado por el nuevo programa Horizonte Europa con 40 millones (50% cofinanciado por los socios) y cuya reunión de lanzamiento tuvo lugar en noviembre, tiene por objeto hacer realidad el 1+MG Trust Framework desarrollado en el B1MG. La idea es que en el año 2026, 16 países -entre ellos España)- puedan tener infraestructuras operativas para compartir y acceder a los datos genómicos con el resto de Europa. En ambos proyectos, el ISCIII tiene un papel fundamental al aportar su experiencia en la investigación a nivel de datos genómicos y en el desarrollo de tareas relacionadas con el marco jurídico, modelo legal y sostenibilidad financiera de las infraestructuras.

### Liderazgo del ISCIII

Una figura fundamental en ambos proyectos, por estar plenamente relacionada con la iniciativa 1+MG son los denominados Grupos Espejo, equipos generados en cada uno de los países para cada uno de los 12 grupos de trabajo definidos. La función de los Grupos Espejo es coordinar el trabajo en cada país participante, recibir información de los coordinadores y transmitirla hacia las iniciativas nacionales actuando como 'multiplicadores', realizando una labor de asesoría para la correcta implantación de los objetivos de 1+ MG en todas las regiones de los Estados miembro.

Para cada uno de los 12 paquetes de trabajo de la iniciativa 1+MG hay

un líder en cada país. Del total, 4 de ellos son liderados por el ISCIII. La coordinadora de la Subdirección General de Programas Internacionales de Investigación y Relaciones Institucionales del ISCIII, Elena Doménech, coordina el Grupo Espejo para el paquete de trabajo 1 (Alcance, stakeholders y gobernanza); el investigador de la Agencia Española de Tecnologías Sanitarias (AETS) del Instituto, Iñaki Imaz, coordina el grupo espejo para el paquete de trabajo 6 (Economía de la salud y resultados de investigación); Isabel Cuesta, científica del Centro Nacional de Microbiología, coordina el grupo espejo para el paquete de trabajo 11 (Enfermedades infecciosas); finalmente, el grupo de trabajo 12 sobre el proyecto Genome of Europe está liderado por Fernando Martín, profesor de Investigación en Informática Biomédica del ISCIII y miembro del denominado 'Special Group' de 1+MG, y por Marina Pollán, científica del Centro Nacional de Epidemiología.

## Participantes y temática de la reunión

La tercera reunión anual de los 12 Grupos Espejos de la iniciativa 1+Million Genomes ha contado con la organización del ISCIII y la presencia de alrededor de 60 investigadores y expertos en las diferentes áreas temáticas de los grupos espejos. Ocho de los grupos de trabajo tienen temáticas horizontales (Gobernanza, Ética, Información Clínica, Secuenciación, Interoperabilidad, Economía de la salud, Sector Privado y Genome of Europe) y los cuatro restantes se centran en 'casos de uso' (Enfermedades raras, Cáncer, Enfermedades comunes y Enfermedades Infecciosas).

La reunión de los Grupos Espejo ha contado con la presencia de Ángel Carracedo, de la Universidad de Santiago, y Luis Serrano, del Centro de Regulación Genómica, como moderadores y también coordinadores nacionales de la iniciativa 1+MG, y por los otros ocho coordinadores de los Grupos Espejo españoles: Carmen Ayuso (Fundación Jiménez Díaz), Pilar Nicolás (Universidad del País Vasco), Alfonso Valencia (Barcelona Super Computing Center), Ivo Gut (Centro de Regulación Genómica), Ximo Dopazo (Fundación Progreso y Salud), Pablo Lapunzina (CIBERER), Andrés Cervantes (Instituto de Investigación Sanitaria INCLIVA), Raquel Saiz (ASEBIO) y Carlos Flores (Hospital Nuestra Señora de Candelaria).

Elena Doménech y Fernando Martín han presentado conjuntamente en la reunión los avances realizados en el contexto del proyecto B1MG, y las principales características y objetivos del nuevo proyecto GDI. Por su parte, los coordinadores de los Grupos Espejo españoles

presentaron sus novedades y actividades realizadas en 2022. Una ronda de preguntas y sugerencias puso fin una reunión en la que se destacó la gran actividad y relevancia que está teniendo España en el campo de la medicina genómica, la necesidad de alinear iniciativas europeas y nacionales, y la motivación de los Grupos Espejo para seguir contribuyendo y trabajando de manera coordinada en el impulso de la genómica.