

## Genome of Europe: España participa en la creación del mayor catálogo de ADN europeo

27/02/2025

La medicina personalizada acaba de recibir un nuevo impulso en el marco del Espacio Europeo de Investigación, con protagonismo español. Las estructuras científicas y los sistemas sanitarios nacionales han dado un paso más para seguir impulsando la ciencia, en forma de medicina de precisión, y avanzar en la adaptación de los tratamientos y las estrategias de prevención a las características individuales de cada paciente. Todo ello gracias a la puesta en marcha del [proyecto europeo Genome of Europe](#), que permitirá crear, con una importante participación de España, la base de datos paneuropea más extensa de genómica poblacional hasta la fecha, recogiendo más de 100.000 genomas completos en representación de todas las personas que viven en el continente.



Unidad de secuenciación genómica (imagen: CNAG).

El **Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)**, el Centro Nacional de Análisis Genómico (**CNAG**), el Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (**CNIO-ISCIII**) y el Consorcio Centro de Investigación Biomédica en Red (**CIBER-ISCIII**), entidades dependientes del Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades, y la Universidad del País Vasco (**UPV-EHU**), serán las instituciones españolas que impulsen este proyecto desde nuestro país, contribuyendo a la creación del mayor catálogo genético de los ciudadanos europeos.

En el proyecto, que contará con una financiación de 45 millones de euros, participarán un total de 27 países y más de 100 expertos procedentes de hasta 49 instituciones de investigación europeas. Se trata, como muchos otros proyectos europeos, de una iniciativa cofinanciada con la UE, de manera que cada beneficiario pone el 50% de los costes totales; en el caso español, el presupuesto asciende a casi 6 millones de euros, de los que la mitad son aportados por la UE.

En cuanto al papel de las instituciones españolas, el ISCIII aporta la coordinación y la experiencia de su participación en el Espacio Europeo de Investigación, más una pequeña parte del presupuesto; el CIBER-ISCIII reclutará a los participantes y proporcionará sus muestras, y tanto el CNIO como el CNAG se encargarán de su secuenciación; la UPV-EHU se hace cargo de las cuestiones ético-legales del proyecto.

Genome of Europe ayudará a que la información genómica se integre en el Espacio Europeo de Datos Sanitarios, puesto que hace posible la interacción entre los distintos programas de genómica de cada país europeo. **La ministra de Ciencia, Innovación y Universidades, Diana Morant**, ha destacado que la colaboración de España en este proyecto es "un paso decisivo en la apuesta del Gobierno por potenciar la medicina de precisión basada en la aplicación del conocimiento científico más avanzado".

### **Conocer el ADN, el primer paso para que la medicina personalizada sea una realidad**

El proyecto, que acaba de arrancar, nace en el marco de la **iniciativa 1+Million Genomes (1+MG)** de la Comisión Europea, cuya razón de ser es promover los avances de la genómica y su aplicación en la medicina. Busca disponer de datos de 500.000 genomas representativos de la población europea para que sirvan como referencia para clínica y para investigación. Genome of Europe dará un primer paso hacia esta misión, financiando la secuenciación de los primeros 100.000 genomas y evaluando el potencial a largo

plazo de la secuenciación genómica en la investigación biomédica y su integración en los sistemas sanitarios europeos, además de proporcionar un marco ético-legal robusto y garantizando un manejo seguro de los datos.

Conocer el genoma completo de los ciudadanos es una información de gran valor, ya que en los genes y su comportamiento se encuentran muchas de las claves para conocer cómo el ser humano desarrolla y se enfrenta a las patologías de origen genético. El catálogo con el ADN de los distintos perfiles poblacionales que conforman la sociedad europea constituye una base para consolidar una ciencia biomédica pionera para la predicción, prevención, diagnóstico y tratamiento de múltiples patologías, como el cáncer o las enfermedades raras.



Beatriz Pérez, investigadora del ISCIII en el Centro Nacional de Epidemiología (CNE) y en el Área de Epidemiología y Salud Pública (CIBERESP) del CIBER-ISCIII, y responsable del proyecto Cohorte-IMPACT; Ivo Gut, del Centro Nacional de Análisis Genómicos (CNAG), y Anna González Neira, científica del CNIO.

## **El Genoma de Europa y la Cohorte IMPACT: una sinergia oportuna**

En España, los participantes en este estudio procederán de la [Cohorte IMPACT](#), que es uno de los ejes de la [Infraestructura IMPACT de Medicina de Precisión Asociada a la Ciencia y la Tecnología](#), impulsada y coordinada del Instituto de Salud Carlos III, que nació en 2020 para facilitar el despliegue efectivo de Medicina de Precisión en el Sistema Nacional de Salud.

El Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER-ISCIII) es la institución que coordina la citada Cohorte-IMPACT, en la que participan los Sistemas de Salud de todas las comunidades

autónomas y que es ya una realidad en marcha, hecha posible gracias a la financiación del ISCIII. La Cohorte IMPaCT cuenta ya con 40 centros de atención primaria reclutadores de participantes entre 16 y 79 años seleccionados al azar, y llegará hasta los 50 centros repartidos por toda España.

**Beatriz Pérez Gómez**, investigadora del Centro Nacional de Epidemiología del ISCIII, del CIBERESP y coordinadora la Cohorte IMPaCT, señala que este proyecto, con el impulso de su asociación con Genome of Europe, "permitirá conocer el papel de los hábitos, la susceptibilidad genética y las características específicas de la población española y de nuestro entorno en el origen de las principales enfermedades y problemas de salud".

Según añade, gracias a esta cohorte "podremos incorporar las especificidades en estilos de vida y sociales, medio ambiente o biología de la población residente en España. Para ello, la cohorte necesita disponer de la información genética de los participantes, una necesidad que se verá en parte cubierta gracias a los datos de secuenciación obtenidos en el marco de Genome of Europe".

### **Secuenciación de más de 12.000 genomas completos en España**

Genome of Europe tiene entre sus objetivos la creación de un genoma de referencia a partir de los datos de secuenciación de 100.000 personas de la población general, con el que la comunidad investigadora y clínica pueda contrastar sus pacientes para detectar variantes de riesgo patogénico, diagnosticar enfermedades genéticas e impulsar la prevención. De este total de 100.000 personas en toda Europa, España aportará la secuenciación de 12.000 genomas completos de su población. Tras la recogida de muestras, CNAG y CNIO se encargarán de secuenciarlas a través de la aplicación de tecnologías genómicas de última generación.

CNAG, como centro de referencia europeo en análisis genómico, desempeñará también un papel clave en la coordinación del resto de instituciones de secuenciación europeas, realizando un seguimiento exhaustivo de la selección y envío de las muestras para asegurar que los genomas obtenidos sean de la más alta calidad. Además, en el transcurso del proyecto, promoverá la aplicación de nuevas tecnologías de vanguardia para la secuenciación del genoma, que extenderá al resto de países participantes para así seguir impulsando la innovación y la mejora de resultados.

Según apunta el director de CNAG y coordinador del área de Muestras y Tecnología del proyecto, el Dr. **Ivo Gut**: "El proyecto Genome of Europe es un componente muy importante de la Iniciativa 1+Million Genomes. Será clave para poder profundizar nuestros conocimientos sobre la variación genética subyacente en los ciudadanos europeos. Esto es fundamental para desarrollar aplicaciones personalizadas en medicina a partir de la información genética de los pacientes con el fin de prevenir, diagnosticar y tratar enfermedades".

Por su parte, el CNIO se encargará de extraer el ADN de las 12.000 muestras de sangre periférica recogidas por IMPACT Cohorte, cuantificarlo ese ADN y distribuirlo al 50% entre el CNAG y el propio CNIO para su secuenciación.

Para **Anna González-Neira**, jefa de la Unidad de Genotipado Humano-CEGEN del CNIO, los datos generados "permitirán documentar y cuantificar la diversidad genética de las poblaciones europeas, ayudarán a conocer el riesgo poligénico preciso para cada población y servirán de referencia para estudios poblacionales. A largo plazo, harán posible los estudios de asociación entre datos genéticos y clínicos, impulsando así la investigación biomédica, la medicina personalizada de precisión y, por ende, la salud de la población europea".

## **Los derechos de los participantes como eje de Genome of Europe**

En cuanto a la labor de UPV/EHU, coordinará la respuesta ético-legal a los retos que plantea el tratamiento de toda esta información genómica. Según explica subinvestigadora **Pilar Nicolás**, esta respuesta debe fundamentarse en el respeto a la autonomía de los participantes y el ejercicio de sus derechos, así como en la transparencia y en la protección de datos personales desde el diseño y por defecto.

Este novedoso marco de gobernanza que busca el impulso de la ciencia abierta y llegar al futuro Espacio Europeo de Datos de Salud, se apoyará en el trabajo que ha venido realizando a lo largo de los últimos años el Grupo de Aspectos Éticos y Legales de IMPaCT-Genómica en el marco de la iniciativa 1+Million Genomes (1+MG).

En definitiva, con la implicación en Genome of Europe, España consolida su importante papel en el espacio Europeo de Investigación, y ratifica su compromiso por la consolidación de una medicina de precisión que siga facilitando que la ciencia pueda mejorar la salud de las personas.

