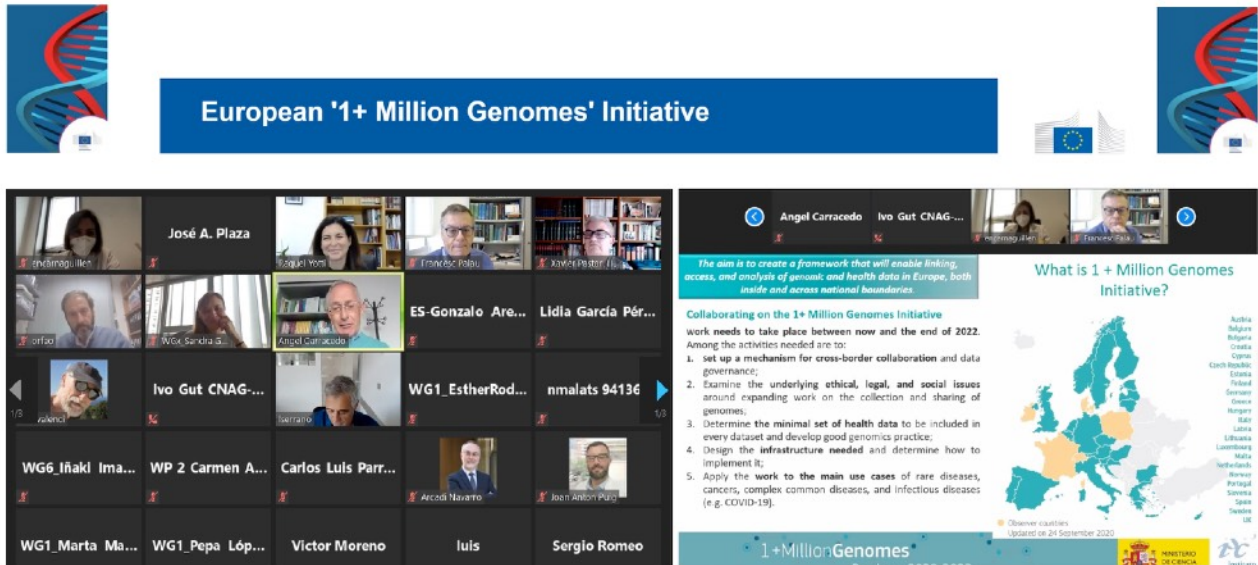


Reunión de los 'grupos espejo' españoles de la iniciativa europea '1+ Million Genomes' sobre datos genómicos

| 20/10/2020 |



Un momento del encuentro online que han mantenido los representantes españoles en la iniciativa europea '1+ Million Genomes'.

España es uno de los 23 países firmantes de la declaración '[Hacia el acceso a al menos de 1 millón de genomas secuenciados en la UE para 2022](#)' que sustenta la iniciativa '[1+ Million Genomes](#)'. Su objetivo principal pasa porque en 2022 ya haya información genómica estandarizada y segura disponible para ser compartida a nivel europeo bajo una plataforma de acceso federado. De esta manera, se espera generar y consolidar un proyecto de colaboración sobre información genómica para lograr avances en investigación, prevención de enfermedades, mejores prácticas clínicas y personalización de tratamientos.

La iniciativa, que aprobó su hoja de ruta en febrero de 2020, lleva meses consolidando las bases para su desarrollo y avanza en su cronograma; este lunes se han reunido los más de 70 investigadores que participan en los diferentes grupos de trabajo, bajo la coordinación del ISCIII. La reunión ha sido presentada por la directora del ISCIII, Raquel Yotti, y conducida por el subdirector de Programas Internacionales, Gonzalo Arévalo. Yotti ha destacado "el enorme interés estratégico" de esta iniciativa, las "nuevas oportunidades que puede aportar a la medicina genómica y de precisión" y la relevancia de que España tenga presencia "de acuerdo a la excelencia científica de nuestros investigadores".

La iniciativa '1+ Million Genomes' en la que participa activamente el ISCIII, establece una red interoperable y transfronteriza de bases de datos nacionales sobre genomas. El genoma humano contiene toda la información genética de una persona, una información que, analizada, interpretada y comparada, puede facilitar la investigación, la prevención, el diagnóstico y el tratamiento de enfermedades.

Entre los objetivos del proyecto están, por ejemplo, hallar nuevas soluciones en el diagnóstico de patologías infecciosas y buscar mejores terapias dirigidas para tratar el cáncer, entre otros. A finales de 2022 el proyecto espera tener acceso a más de un millón de genomas secuenciados, una información clave para avanzar en la medicina de precisión.

'1+ Million Genomes' trabaja con los denominados 'grupos espejo', equipos generados en cada uno de los países para cada uno de los 11 grupos de trabajo que ha definido la iniciativa. 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' y asesorar para la implantación de los objetivos de '1+ Million Genomes' en todas las regiones de los Estados miembro.

11 grupos de trabajo en España, 3 liderados por el ISCIII

En España, la iniciativa ha designado tres representantes nacionales: Raquel Yotti, directora del ISCIII; Ángel Carracedo, de la Universidad de Santiago, y Luis Serrano, del Centro de Regulación Genómica. Además, para cada uno de los 11 paquetes de trabajo hay un líder en cada país. Del total, siete de los paquetes de trabajo son horizontales (Gobernanza, Ética, Información Clínica, Secuenciación, Interoperabilidad, Economía de la salud y Sector Privado) y cuatro 'casos de uso' (Enfermedades raras, Cáncer, Enfermedades comunes y Enfermedades Infecciosas).

Como parte del cronograma de la iniciativa, este lunes se ha celebrado una reunión de los grupos espejo españoles, con el objetivo de presentar la iniciativa, planear el calendario de trabajo, resolver dudas y actualizar los objetivos de la iniciativa. De los 11 grupos espejo que hay en España, 3 están liderados por el ISCIII. Su directora, Raquel Yotti, coordina el grupo espejo para el paquete de trabajo 1 ('Alcance, stakeholders y gobernanza'); el investigador de la Agencia Española de Tecnologías Sanitarias (AETS) Iñaki Imaz coordina el grupo espejo para el paquete de trabajo 6 ('Economía de la salud y resultados de investigación'), mientras que la científica del Centro Nacional de Microbiología Isabel Cuesta coordina el grupo espejo para el

paquete de trabajo 11 ('Enfermedades infecciosas'). Este último paquete de trabajo se ha añadido de manera específica debido a la pandemia del coronavirus, con idea de agilizar la búsqueda de soluciones específicas a nuevas amenazas de salud pública relacionadas con enfermedades infecciosas.

Los otros coordinadores en España son Carmen Ayuso; Pilar Nicolás; Alfonso Valencia; Ivo Gut; Ximo Dopazo; Pablo Lapunzina; Andrés Cervantes y Ángel Carracedo.

Hoja de ruta: ¿qué espera en 2021 y 2022?

Para cumplir con el objetivo de tener más de un millón de genomas secuenciados para finales de 2022, a principios de este año los países implicados en la iniciativa '1+ Million Genomes' adoptaron la denominada 'Hoja de Ruta 1+MG 2020-2022', que trata de aclarar las perspectivas para obtener resultados tangibles durante los próximos tres años. El proyecto Horizonte 2020 'Beyond 1 Million Genomes' apoya y coordina la aplicación esta hoja de ruta, facilitando acuerdos sobre infraestructuras, orientación jurídica y mejores prácticas, pero sin entrar propiamente en actividades de investigación.

Esta reunión es un primer paso para trasladar las actividades de la iniciativa a la realidad española, ya que 2020 es el año elegido para sentar las bases de gestión, comunicación, financiación y gobernanza del proyecto. En 2021 se avanzará en infraestructuras, interoperabilidad, marco jurídico y seguridad, y en 2022 será el momento de poner en común avances, evaluar avances, estandarizar iniciativas y coordinar las acciones futuras derivadas del trabajo de los tres años del proyecto. Además de trabajar en el corto-medio plazo, el proyecto trata de ir más allá, y espera poder impulsar el desarrollo de una infraestructura de intercambio de datos para garantizar la sostenibilidad de '1+ Million Genomes'.

El objetivo final es proporcionar los medios necesarios para que los clínicos puedan trabajar con una medicina personalizada para el beneficio de los pacientes, la comunidad científica comprenda mejor cómo surgen y se desarrollan las enfermedades, y los agentes los innovadores puedan utilizar este conocimiento práctico para impulsar la economía europea.