

## Un millón de genomas: el banco de datos europeo para comprender enfermedades como el cáncer y la covid-19

Dos décadas después de que se secuenciara el genoma humano, Europa quiere conseguir para 2022 una gran base de datos que conecte la información genómica de más de un millón de europeos para diagnosticar y tratar patologías raras, comunes, cáncer e incluso covid. Estados Unidos se ha propuesto una meta similar.

Laura Chaparro

16/2/2021 08:00 CEST



Los países participantes tendrán sus propias bases de datos con la información genómica de una muestra de sus ciudadanos y todas se conectarán entre sí en una plataforma de acceso federado. / Adobe Stock

Este mes se cumplen **20 años de la secuenciación del genoma humano**, nuestro manual de instrucciones genético. Supuso todo un hito biomédico que fue posible gracias a una década de trabajo de científicos de diferentes países liderados por Estados Unidos en el marco del [Proyecto Genoma Humano](#). Aunque la secuencia completa no llegó [hasta el año 2003](#), el 15 y 16 de febrero de 2001 las revistas [Nature](#) y [Science](#) publicaron los primeros

resultados.

Desde entonces, [unos 30 millones de personas](#) en todo el mundo han secuenciado sus genes. Dos décadas después, Europa se ha propuesto construir una macrobase de datos que conectará las de los países participantes y que contendrá más de un millón de genomas, lo que ayudará a prevenir, diagnosticar y tratar numerosas enfermedades más allá de las propias fronteras.

“El objetivo de la iniciativa es la creación de un marco federado de acceso a los datos genómicos generados a nivel europeo y su estandarización. Para finales de 2022 debería haber acceso a más de un millón de genomas secuenciados de ciudadanos europeos”, explica a SINC **Gonzalo Arévalo**, subdirector de Programas Internacionales de Investigación y Relaciones Institucionales del Instituto de Salud Carlos III, organismo que [coordina el proyecto en España](#).

La iniciativa, denominada [1+ Million Genomes](#), surgió tras la firma en 2018 de la declaración [Hacia el acceso a al menos de 1 millón de genomas secuenciados en la UE para 2022](#). Nuestro país es uno de los 24 que se han unido y en total participan más de 70 investigadores españoles, divididos en diferentes grupos de trabajo.

---

“ *Los países participantes tendrán sus propias bases de datos con la información genómica de una muestra de sus ciudadanos y todas se conectarán entre sí. Para finales de 2022 debería haber acceso a más de un millón de genomas secuenciados* ”

Gonzalo Arévalo

La pandemia ha marcado el arranque del proyecto ya que su [hoja de ruta](#) se adoptó en febrero de 2020, justo al inicio de la crisis sanitaria y eso, según Arévalo, ha ralentizado algunas partes. No obstante, también ha servido para acelerar otras iniciativas, como el lanzamiento de la [plataforma europea de datos covid-19](#), “que comparte algunos elementos y retos similares al de esta iniciativa y cuya aceleración en soluciones puede servir a esta también”,

valora.

Además, la pandemia ha provocado que se añada un paquete de trabajo sobre enfermedades infecciosas que inicialmente no estaba previsto para buscar soluciones más ágiles frente a nuevas amenazas de salud pública relacionadas con enfermedades como la covid-19.

## De enfermedades raras a infecciosas

Los países participantes tendrán sus propias bases de datos con la información genómica de una muestra de sus ciudadanos y todas se conectarán entre sí en una plataforma de acceso federado. Entre estos genomas se incluirán los de pacientes con **cáncer**, enfermedades **comunes**, **infecciosas** y **raras**.

En el caso de las enfermedades raras, por ejemplo, “si un paciente en Copenhague tuviera una variante genética no descrita y existiera un repositorio europeo de información genómica, su médico podría consultar si existe en Europa otro caso similar y conocer cuál es su estatus clínico”, cuenta a SINC **Carmen Ayuso**, coordinadora del área de [Genética y Genómica](#) del Instituto de Investigación Sanitaria de la Fundación Jiménez Díaz y miembro del proyecto.

Para patologías como estas, en las que el peso genético es tan importante, contar con una plataforma de este tipo supondrá un avance fundamental tanto para el diagnóstico como para el tratamiento de los pacientes.

“Se podrían identificar variantes farmacogenéticas que pudieran ser dianas terapéuticas, preguntar a la base de datos por el número de casos con una determinada patología y que los familiares pudieran solicitar a otros médicos en Europa que difundieran algún comunicado con fines asociativos entre pacientes similares”, propone Ayuso.



*Si un paciente en Copenhague tuviera una variante genética no descrita y existiera un repositorio europeo de información genómica, su médico podría consultar si existe en Europa otro caso similar y conocer cuál es su*

*estatus clínico*

Carmen Ayuso



En cuanto a enfermedades infecciosas como la covid-19, los científicos están empezando a conocer la influencia que tienen los genes en su desarrollo. **Ángel Carracedo**, coordinador del grupo de [Medicina Genómica](#) de la Universidad de Santiago de Compostela que también forma parte del proyecto, está desentrañando el papel de los genes en esta nueva patología.

“Se sabe que la severidad de la covid-19, las complicaciones, al igual que los síntomas de inicio, no solo dependen del virus y de la carga viral, sino también de la genética del huésped”, señala a SINC.

Gracias a trabajos internacionales —en España están los consorcios [SCOURGE](#) o [STOP-Coronavirus](#)— y a estudios de asociación de genomas completos “se va sabiendo el papel de algunos genes en la covid-19 en los que es particularmente importante una [región del cromosoma 3](#) en la que ya hay unos 15 que se han encontrado asociados a la severidad de la covid-19, entre ellos, el grupo ABO. El grupo O tiene un efecto muy ligeramente protector”, detalla Carracedo.

## La atención a los aspectos éticos

Trabajar con tal cantidad de datos personales en más de una veintena de países implica poner una especial atención al aspecto ético y legal de toda esa información. Ayuso y [Pilar Nicolás](#), que es miembro del Grupo de Investigación Cátedra de Derecho y Genoma Humano de la Universidad del País Vasco, forman parte del grupo de trabajo dedicado a la regulación.

“Lo más importante es asegurar que las personas de las que se han obtenido los datos genómicos y clínicos, sean pacientes o individuos sanos, tienen garantizados sus derechos”, subrayan las investigadoras a SINC. “Eso significa que deben contar con información detallada y comprensible sobre qué datos se van a obtener y cómo y para qué se van a almacenar y utilizar, de manera que puedan decidir libremente, sin ninguna presión, si quieren o no participar en la iniciativa”, resaltan.

En este sentido, todos los procedimientos están revisados por expertos en **Derecho y Bioética**, tanto a nivel nacional como europeo, y por comités de ética de la investigación independientes. Además, los datos estarán **seudonimizados**, lo que significa que se mantienen vinculados a la identidad de los pacientes con códigos que se custodian en la institución de origen y esta identidad se desvincula para salir fuera de la institución.

---

“ *Los voluntarios deben contar con información detallada y comprensible sobre qué datos se van a obtener y cómo y para qué se van a almacenar y utilizar, de manera que puedan decidir libremente, sin ninguna presión, si quieren o no participar en la iniciativa* ”

Pilar Nicolás

En cuanto a la **confidencialidad**, las investigadoras inciden en que se garantizará asegurando que la identidad de los pacientes no es accesible, es decir, que los datos no se van a compartir con identificadores que permitan conocer a quién corresponden.

Además, se aplicarán medidas técnicas para que los sistemas de almacenamiento y transmisión sean seguros. También se controlará el acceso a los datos. “Solo se permitirá acceder a ellos cuando se pruebe que lo solicita un profesional que va a utilizar la información con fines legítimos y en condiciones adecuadas”, recalcan las investigadoras.

## Un proyecto lleno de desafíos

Antes de que la iniciativa echara a andar, en agosto de 2019, un equipo de científicos entre los que figuran algunos de centros españoles como **Ivo Gut** y **Alfonso Valencia** —miembros del proyecto en la actualidad— escribieron [un artículo](#) en la revista *Nature Reviews Genetics* en el que identificaban sus desafíos y fortalezas.

“El marco temporal y la ambición de la iniciativa, dar acceso transfronterizo a un millón de genomas secuenciados para 2022, es el primer desafío”, destaca a SINC **Serena Scollen**, directora de Genómica Humana y Datos

Traslacionales de la organización intergubernamental ELIXIR y autora principal del artículo.

#### MÁS INFORMACIÓN

Tres millones de genomas para mejorar la salud de África y de todo el mundo

ENCODE3: Publicado el catálogo más completo para interpretar nuestro genoma

Genes ocultos en el ADN 'basura': una nueva sorpresa en el mapa de la vida

"No debemos dejar que el Brexit se interponga en la cooperación científica europea"

A eso se suma garantizar la **seguridad y privacidad de los datos** y que estos puedan operar entre los diferentes países con una infraestructura técnica y unos estándares adecuados. La pandemia ha supuesto un nuevo reto inesperado.

"Me atrevería a decir que, aunque es un desafío, todavía es posible alcanzarlo, pero dependerá mucho también de los esfuerzos nacionales para crear cohortes –grupos de personas– a gran escala y secuenciar un gran número de genomas completos", puntualiza Scollen.

En el marco de la iniciativa, el pasado mes de enero la Comisión Europea lanzaba el proyecto *The Genome of Europe* con el objetivo de contribuir con, al menos, 500.000 secuencias completas de genomas articulados por los respectivos Estados miembros para 2022.

"La idea de la Comisión Europea es pedirnos a los países que integremos este proyecto dentro de nuestras prioridades para los **fondos europeos de recuperación y resiliencia**, de manera que, al priorizarlo, se pueda alcanzar con mayor facilidad el objetivo de tener 27 cohortes nacionales de los 27 países de la Unión Europea", mantiene Arévalo.

### La misma meta anunciada por Obama

Pero no solo Europa se ha puesto como meta la cifra del millón de genomas. En Estados Unidos, ya en 2015 el entonces presidente, Barack Obama, anunció que se proponían analizar la información genética de más de un millón de voluntarios estadounidenses dentro de una nueva iniciativa para comprender las enfermedades humanas y desarrollar medicamentos

personalizados en función de los genes.

“La medicina de precisión nos brinda una de las mayores oportunidades para nuevos avances médicos que jamás hayamos visto”, dijo Obama, prometiendo que “sentaría las bases para una nueva era de descubrimientos que salvan vidas”, [como recogió Reuters](#).

---

En el programa de EE UU All of Us ya se han inscrito más de 369.000 participantes, de los cuales el 50 % son de grupos minoritarios raciales y étnicos, y más del 80 % son de comunidades subrepresentadas

Seis años después, la iniciativa se enmarca dentro del programa de investigación [All of Us](#) (*Todos nosotros*, en castellano), dirigido por los Institutos Nacionales de Salud de Estados Unidos. A diferencia de la iniciativa europea, esta se encuentra [abierta a la participación ciudadana](#), aunque la pandemia ha ralentizado el ritmo de inscripciones.

**Brad Ozenberger**, director del programa de genómica de *All of Us*, cuenta a SINC que hasta la fecha, se han inscrito más de 369.000 participantes, incluidos más de 272.000 que han completado todos los pasos iniciales del protocolo, como el suministro de muestras para análisis genéticos.

“De ellos, el 50 % son de grupos minoritarios raciales y étnicos, y más del 80 % son de comunidades subrepresentadas”, concreta. Hoy por hoy, la inscripción está abierta a mayores de 18 años que vivan en Estados Unidos, con independencia de su nacionalidad.

Respecto a la iniciativa europea, además de tener un enfoque diferente tanto en la recogida de los datos como en el ámbito de actuación, la estadounidense plantea una base de datos única y no federada.

“Puede ser interesante explorar si hubiera espacio para conjugar ambas. La herramienta más valiosa es la colaboración, no la competencia entre países o continentes”, sostiene Arévalo. Una idea compartida por Ozenberger: “No



se trata de quién llega primero a un millón de genomas. Cuanta más ciencia esté en marcha, mejor”.

## En busca de tres millones de genomas africanos

En el continente africano viven más de 1.300 millones de personas, lo que supone el 17 % de la población mundial, [según estimaciones](#) de las Naciones Unidas. Para tener una idea aproximada de la variación genética de esta comunidad tan diversa haría falta [secuenciar el genoma de unos tres millones de africanos](#) y eso es precisamente lo que se ha propuesto *Three Million African Genomes*.

[Como explica en la revista \*Nature\*](#) Ambroise Wonkam, presidente de la [Sociedad Africana de Genética Humana](#), este ambicioso proyecto podría servir para desarrollar la atención de la salud y la investigación, y “equipar a África para abordar los desafíos de salud pública de manera más equitativa, generando conocimientos que podrían beneficiar a las poblaciones vulnerables”.

Uno de los objetivos es establecer un **biobanco panafricano** de información clínica y muestras genéticas, teniendo en cuenta que algunos conocimientos sobre la genética de las enfermedades se encuentran más fácilmente en las poblaciones africanas, al contener más variación genética que las de cualquier otro continente, como recuerda Wonkam. De hecho, estudios con personas africanas ya han ayudado a aclarar mecanismos relacionados con la **diabetes** y la **esquizofrenia**.

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

GENOMA | GENÓMICA | ENFERMEDADES | SECUENCIACIÓN |



Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)