Genominių duomenų infrastruktūra - naujas ES projektas, kuriuo siekiama atskleisti žmogaus genomikos potencialą sveikatos priežiūrai, moksliniams tyrimams ir inovacijoms.

2022 m. lapkričio 17 d. Briuselyje (Belgija) pradėtas [Europos genominių duomenų infrastruktūros (GDI) projektas](https://gdi.onemilliongenomes.eu/). Naują 40 mln. eurų vertės GDI projektą, kurį koordinuoja ELIXIR, bendrai finansuoja Europos Komisija pagal [Skaitmeninės Europos programą](https://digital-strategy.ec.europa.eu/en/activities/work-programmes-digital) ir dalyvaujančios valstybės narės. Sveikatos srityje Skaitmeninės Europos programa siekiama remti Europos sveikatos duomenų erdvės elementų kūrimą. Projekto tikslas - įgyvendinti 1+MG iniciatyvos siekį sukurti saugią prieigą prie žmogaus genomikos ir atitinkamų klinikinių duomenų visoje Europoje sukuriant duomenų infrastruktūrą. Projekte dalyvauja partnerių iš 20 Europos šalių konsorciumas, kuris sudarys sąlygas sukurti tarpvalstybinį federacinį nacionalinių genomų kolekcijų tinklą, skirtą biomedicininiams tyrimams ir individualizuotos medicinos sprendimams.

[Iniciatyvos 1+MG](https://digital-strategy.ec.europa.eu/en/policies/1-million-genomes) tikslas - užtikrinti saugią prieigą prie genomikos ir atitinkamų klinikinių duomenų visoje Europoje, kad būtų galima atlikti detalesnius mokslinius tyrimus, teikti individualizuotą sveikatos priežiūrą ir formuoti sveikatos politiką. 2020 m. pradėtame įgyvendinti projekte "[Beyond 1 Million Genomes" (B1MG)](https://b1mg-project.eu/), finansuojamame pagal H2020 programą, rengiamos 1+MG iniciatyvos įgyvendinimo gairės ir kuriami federacinių genominių duomenų tinklų kūrimo planai ir rekomendacijos.

„Labai džiugu, kad ir Lietuvos institucijos (VULSK, kartu su KK ir NVI) prisijungia prie ES projekto *Genominių duomenų infrastruktūra*. Tai užtikrins aktyvesnę genominės medicinos plėtrą asmens sveikatos priežiūros sistemoje, panaudojant naujausias viso žmogaus genomo sekos nustatymo technologijas, įdiegiant analizės algoritmus ir sukuriant nacionalinį ir europinį duomenų dalijimosi reglamentavimą. Svarbu pabrėžti referentinio Lietuvos genomo informacijos potencialą, kai nacionalinėje genominės medicinos infrastruktūrojesurinkti bendrosios Lietuvos populiacijos genetiniai duomenys bus panaudojami individualizuotoje sveikatos priežiūroje, taip atveriant naujas galimybes kokybiškų ir efektyvių sveikatos paslaugų teikimui“, teigia VULSK dalyvavimo projekte koordinatorė, Medicininės genetikos centro Molekulinės ir genetikos ir citogenetikos laboratorijos vyresnioji medicinos genetikė dr.Laima Ambrozaitytė

Dalyvavimas GDI projekte sudaro galimybes įveiklinti Lietuvos pasirašytos „Mažiausiai vieno milijono nusekvenuotų genomų prieinamumas ES iki 2022 metų“ (angl. „Towards Access to at Least 1 Million Sequenced Genomes in the European Union by 2022“) deklaracijos pagrindinius tikslus – kurti ir stiprinti bendradarbiavimo mechanizmus, įgalinančius ligų prevencijos programų potencialą, asmeninių (personalizuotų) gydymo metodų taikymą, bei kliniškai reikšmingų mokslinių tyrimų įgyvendinimą.

Remiantis 1+MG darbo grupių ir B1MG projekto parengiamuoju darbu, GDI projektu 20 ES valstybių narių kartu su dviem infrastruktūros organizacijomis (BBMRI ir EMBL) bendradarbiauja siekdamos paremti 1+MG iniciatyvos viziją - sudaryti sąlygas geresnei Europos piliečių sveikatos priežiūrai, suteikiant tarpvalstybinę prieigą prie bent vieno milijono genomų ir susijusių klinikinių duomenų.

GDI projekto tikslas - sukurti daugiau kaip milijono žmogaus genomo sekų duomenų tinklą, skirtą moksliniams tyrimams ir klinikinėms reikmėms. Tai suteiks precedento neturinčių galimybių tarptautiniams ir daugelio suinteresuotųjų šalių veiksmams, susijusiems su individualizuota medicina sergant daugiaveiksnėmis, retomis ir infekcinėmis ligomis. Įgalioti duomenų naudotojai, pavyzdžiui, gydytojai, mokslininkai ir novatoriai, galės geriau suprasti genomiką, kad būtų galima tiksliau ir greičiau priimti klinikinius sprendimus, atlikti diagnostiką, gydymą ir prognostinę mediciną, taip pat patobulinti visuomenės sveikatos priemones, naudingas Europos piliečiams, sveikatos priežiūros sistemoms ir visai ekonomikai.

GDI projekto koordinatorė ir ELIXIR Žmogaus genomikos ir transliacinių duomenų grupės vadovė Serena Scollen kalbėjo apie genominių duomenų infrastruktūros svarbą:

"Netrukus genomai, kaip sveikatos priežiūros dalis, bus generuojami vis dažniau. Norint išnaudoti visas genomikos perspektyvas ir įdiegti ją į sveikatos priežiūrą, labai svarbu sudaryti palankesnes sąlygas moksliniams tyrimams ir inovacijoms bei integruoti rezultatus į kliniką ir sveikatos priežiūrą. Vienas didžiausių iššūkių, su kuriais susiduriame, yra infrastruktūros trūkumas - jos reikia, kad būtų galima atrasti, gauti, dalintis ir analizuoti didelio masto žmogaus genomikos duomenis. Bendradarbiaudamos šalys galės įveiklinti infrastruktūrą, kuri palengvins saugią tarpvalstybinę prieigą prie duomenų. Galiausiai naudos gaus Europos piliečiai, o dalijantis įgyta patirtimi ir gerinant sveikatos priežiūrą - viso pasaulio piliečiai.

GDI projektas yra labai svarbus Europos siekio pirmauti integruojant genomiką į sveikatos priežiūrą elementas, todėl pagal tris pagrindinius "ramsčius" duomenys bus prieinami moksliniams tyrimams, klinikiniams tyrimams ir politikos formavimui: I – ilgalaikis tvarumas (dalyvaujančių šalių atstovai spręs dėl tvaraus ilgalaikio valdymo modelio, teisinės bazės ir infrastruktūros panaudojimo modelio), II – infrastruktūros įveiklinimas (užtikrinamos sąsajos tarp Europos šalių, panaudojant Europos duomenų resursus), III – atvejų analizė (projekto įgyvendinimas pagal atvejus, pvz. Europos genomas, vėžio genomika ar infekcinės ligos).

GDI - tai įdomus projektas, kurio metu bus sukurtas tvarus ir saugus tarpvalstybinis genominių ir susijusių fenotipinių, klinikinių ir kitų duomenų rinkinių susiejimas ir prieiga prie jų visoje Europoje. ELIXIR koordinuojamas projektas bus varomoji jėga, kuriant genomikos duomenų erdvę, kad būtų įgyvendinta 1+MG iniciatyva ir suteikta nauda Europos piliečiams.

