

## Barcelona, nueva sede del Archivo Europeo de Genomas y Fenomas (EGA), recurso fundamental para la investigación biomédica

- El Archivo Europeo de Genomas y Fenomas, EGA, almacena datos de genomas y fenomas de más de 100.000 personas, procedentes de 200 centros y grupos de investigación, de todo el mundo, y constituye un recurso fundamental para el avance de la medicina personalizada.
- Hasta el momento, EGA almacena los datos generados por más de 700 estudios científicos sobre cáncer, diabetes, enfermedades autoinmunes, cardiovasculares y trastornos neurológicos, entre otras muchas enfermedades.
- Estos datos, que suman un total de 1.000.000 de Gigabytes, serán almacenados en las instalaciones del Barcelona Supercomputing Center (BSC-CNS) y analizados posteriormente con el supercomputador MareNostrum.
- La Obra Social "la Caixa", la Generalitat de Catalunya y el Ministerio de Economía y Competitividad impulsan esta iniciativa de cogestión entre el Instituto Europeo de Bioinformática del Laboratorio Europeo de Biología Molecular (EBI-EMBL) y el Centro de Regulación Genómica (CRG), que refuerza el liderazgo en el análisis del genoma por parte de grupos de investigación e instituciones españolas a nivel europeo.

**Barcelona, 14 de mayo de 2014.- Carmen Vela**, secretaria de Estado de I+D+i del Ministerio de Economía y Competitividad; **Andreu Mas-Colell**, *conseller* de Economía y Conocimiento de la Generalitat de Catalunya y **Jaime Lanaspá**, director general de la Fundación "la Caixa", han presentado esta mañana en el Palau Macaya de la Obra Social "la Caixa" junto con Luis Serrano, director del Centro de Regulación Genómica y Arcadi Navarro, jefe afiliado del equipo EGA, profesor ICREA y director del Departamento de Ciencias Experimentales y de la Salud de la Universitat Pompeu Fabra, el lanzamiento público en Barcelona del Archivo Europeo de Genomas y Fenomas (EGA), un proyecto liderado por el Centro de Regulación Genómica (CRG).

EGA es la forma de garantizar que los datos de genomas y fenomas, cuya obtención resulta notablemente cara, se pongan a disposición de la comunidad científica mundial, de manera que las investigaciones puedan acelerarse y se produzcan nuevos descubrimientos. A la vez, EGA es la respuesta europea al reto surgido de la acuciante necesidad de proteger la privacidad de los donantes humanos que han tomado parte en estudios genómicos.

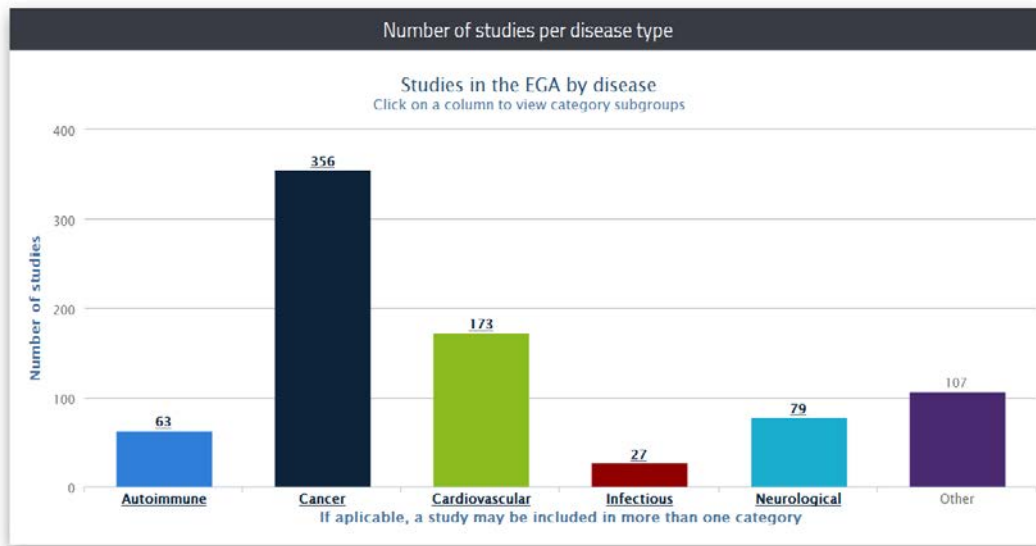
Hace algún tiempo, Janet Thornton, directora del Instituto Europeo de Bioinformática (EBI) y defensora de Elixir; Alfonso Valencia, director del Instituto Nacional de Bioinformática (INB-ISCIII); y Roderic Guigó, coordinador del programa de investigación Bioinformática y Genómica del Centro de Regulación Genómica (CRG) y profesor de la Universitat Pompeu Fabra (UPF), empezaron a explorar la posibilidad de compartir EGA e instalar una copia de esta base de datos en el CRG. Los tres estuvieron de acuerdo en que en el entorno de las de redes de colaboración europeas, y en concreto dentro de la infraestructura europea de bioinformática ELIXIR, esta iniciativa sería mejor y más fuerte. Posteriormente, el CRG y el Barcelona Supercomputing Center–Centro Nacional de Supercomputación (BSC-CNS) acordaron que los datos se almacenarían físicamente en las instalaciones del BSC, centro que también colaborará en el análisis de dichos datos con el superordenador MareNostrum y el trabajo de investigadores propios. Actualmente el equipo EGA-CRG lo constituyen 6 personas y está liderado por Arcadi Navarro, jefe afiliado del equipo, profesor ICREA y director del Departamento de Ciencias Experimentales y de la Salud de la Universitat Pompeu Fabra (UPF), y por uno de los directores del INB-ISCIII.

La puesta en marcha de esta iniciativa es fruto del trabajo y el esfuerzo conjunto de numerosas entidades, además del CRG, entre ellas: la Obra Social "la Caixa"; el Ministerio de Economía y Competitividad, a través del programa 'Centro de Excelencia Severo Ochoa'; la Generalitat de Catalunya; el Barcelona Supercomputing Center (BSC-CNS); el Instituto Nacional de Bioinformática (INB-ISCIII); el consorcio ELIXIR; y el Instituto Europeo de Bioinformática (EBI-EMBL). También ha contribuido al establecimiento de EGA su desarrollo como proyecto piloto en el seno de la infraestructura europea ELIXIR.

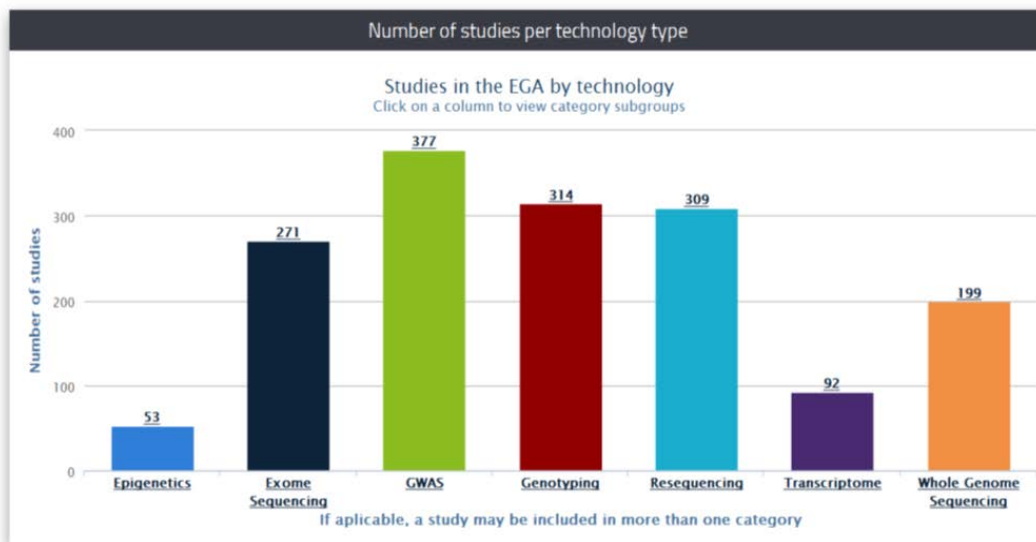
Hasta la actualidad, EGA (<http://www.ebi.ac.uk/ega/>) ha sido un servicio del Instituto Europeo de Bioinformática (EBI-EMBL). Su finalidad radica en archivar de manera permanente y segura, y compartir de forma controlada, todo tipo de datos genómicos y fenómicos de personas identificables, resultantes de proyectos de investigación biomédica, especialmente de proyectos relacionados con enfermedades complejas.

En esencia, EGA contiene datos confidenciales relativos a información sobre variantes genómicas portadas por individuos que presentan fenotipos de enfermedades y por individuos sanos. La información recogida procede exclusivamente de las personas cuyo consentimiento autoriza a la publicación de los datos para su uso en el marco de investigaciones científicas o para científicos registrados.

Los datos almacenados en EGA hacen referencia a más de 100.000 personas, que en la mayoría de casos padecen enfermedades complejas. Se trata de enfermedades de gran impacto en la salud pública, incluyendo muchos tipos de cáncer (como de mama o de colon), enfermedades autoinmunes (como la esclerosis múltiple o la diabetes), enfermedades cardiovasculares o psiquiátricas, y un largo etcétera de más de 50 patologías distintas.



EGA archiva de manera permanente diversos niveles de datos obtenidos con distintas tecnologías, incluidos datos de secuenciación sin procesar (los cuales podrían, por ejemplo, ser reanalizados en el futuro mediante otros métodos o algoritmos), además de las variantes genómicas finales proporcionadas por los solicitantes. EGA está diseñado para ser un repositorio de todo tipo de experimentos de secuenciación, epigenética y genotipado, incluyendo estudios de control de casos, población y familiares.

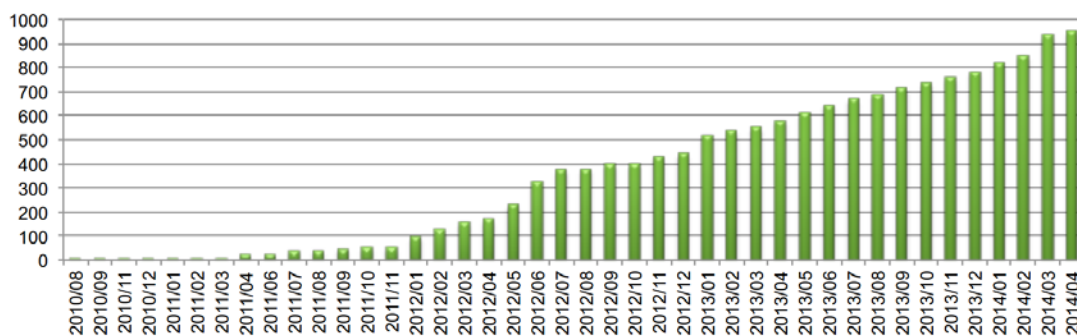


Todos estos datos han sido generados por grupos de investigación y consorcios internacionales e instituciones, no sólo europeos, sino de todo el planeta. Pueden mencionarse, a modo de ejemplo, el Wellcome Trust (Reino Unido), el International Cancer Genome Consortium (ICGC, que cuenta con participación española), la Universidad de Tokio (Japón), la Universidad de Beijing (China), la Universidad de Harvard (EEUU), la Universidad de Ginebra (Suiza), la British Columbia Cancer Agency (Canadá) y hasta un total de más de 140 instituciones internacionales.

Todas ellas han confiado sus datos a EGA para garantizar su seguridad y su explotación en beneficio de la salud humana.

Solamente durante los primeros 4 meses de 2014 los datos almacenados en EGA se han transferido en más de 20.000 ocasiones a casi 5.000 usuarios de grupos de investigación de los cinco continentes. De esta forma, EGA garantiza que toda la comunidad científica pueda disponer de estos valiosos datos para realizar trabajos de investigación que de otro modo serían imposibles.

Actualmente, el volumen total de los datos, una vez comprimidos, es de aproximadamente 1PB (1.000.000 de GB). En los últimos doce meses, el Catálogo EGA ha experimentado un crecimiento del 50% en el número de estudios y del 70% en el número de archivos. Se prevé que en los próximos 12 meses el volumen total de archivos se multiplique por 3.



Para regular cómo el equipo de EGA gestiona esta información, y cómo esta se almacena y se distribuye de manera segura, existen protocolos estrictos supeditados a Comités de Acceso de Datos (DACs) independientes. En estos momentos, EGA contiene datos de casi 800 estudios.

“EGA es, entre otras cosas, una infraestructura necesaria para garantizar que los datos ómicos financiados con fondos públicos se almacenen de manera adecuada, se distribuyan ágilmente y se analicen exhaustivamente. Sus contenidos son fundamentales para maximizar los beneficios obtenidos de las inversiones en genómica, que ya se han convertido en un recurso clave y estratégico para posibilitar el desarrollo de la medicina de sistemas personalizada. Sólo a través de EGA Europa podrá mantener su posición de liderazgo en la investigación biomédica”, explica Arcadi Navarro. “Por ello, el objetivo de EGA-CRG no es ser sólo una copia de seguridad, sino proporcionar más recursos (infraestructura y talento) a todo el proyecto EGA, y ayudar a mejorar y ampliar sus funcionalidades”, indica Navarro.

“EGA representa un enorme valor añadido al ya excepcional clúster de investigación en genómica y salud de Barcelona, que incluye instituciones líderes como el BSC-CNS, el CNAG, el IRB, el CRG y muchas más, algunas de las cuales son miembros de la Global Alliance for Genomics and Health (<http://genomicsandhealth.org/>), una iniciativa de alcance mundial cuyos objetivos encajan perfectamente con la misión de EGA. De una forma muy significativa, EGA es un buen ejemplo de cómo una buena muestra de diferentes institutos nacionales pueden unir esfuerzos para alcanzar un objetivo común. La innovación no se detiene por la recesión”, comenta Luis Serrano, director del CRG. “EGA impulsará la marca Barcelona como ciudad de referencia en el análisis de los genomas y su relación con las enfermedades.

Además, entorno a EGA se desarrollarán nuevas herramientas bioinformáticas que nos permitirán avanzar en el campo de la medicina personalizada”, concluye Serrano.

#### **PARA MÁS INFORMACIÓN:**

##### **Centro de Regulación Genómica**

Oficina de Prensa

Juan Sarasua

[juan.sarasua@crgeu.eu](mailto:juan.sarasua@crgeu.eu)

Tel. 93 316 01 59

##### **Obra Social “la Caixa”**

Àrea de comunicació

Irene Roch

[Iroch@fundaciolacaixa.es](mailto:Iroch@fundaciolacaixa.es)

Tel. 669 45 70 94

##### **Departament d’Economia i Coneixement**

##### **Secretaria d’Universitats i Recerca**

Laura Nicolás

[prensa@gencat.cat](mailto:prensa@gencat.cat)

Tel. 93 552 67 43 – 699 514 029

##### **Secretaría de Estado de I+D+i**

Luis Ordóñez Jiménez

[prensaseidi@mineco.es](mailto:prensaseidi@mineco.es)

Tel. 91 603 75 09

##### **Instituto de Salud Carlos III**

Mila Iglesias García-Zarco

[milagrosiglesias@isciii.es](mailto:milagrosiglesias@isciii.es)

Tel. 91 822 24 51

##### **Barcelona Supercomputing Center – Centro Nacional de Supercomputación**

Área de Comunicación

Gemma Ribas

[gemma.ribas@bsc.es](mailto:gemma.ribas@bsc.es)

Tel. 620 429 956