

TALLER SOBRE COMPARTICIÓN DE DATOS GENÓMICOS: BASE DE DATOS EGA (EUROPEAN GENOME-PHENOME ARCHIVE) Y SISTEMAS DE DESCUBRIMIENTO (REDES BEACON).

Fecha de celebración: 27 de enero de 2022. **Horario:** 12:00 a 13:35

Coordinación: Grupo de trabajo *data sharing/data discovery (DS/DD)* WP3 IMPaCT-GENÓMICA.

Ponentes: Jordi Rambla (Centre for Genomic Regulation, EGA Team), Teresa D'Altri (Centre for Genomic Regulation, EGA Team), Jose Luis Fernández Rueda (Fundación Progreso y Salud, U715-CIBERER, BiER), Javier Pérez Florido (Fundación Progreso y Salud, U715-CIBERER, BiER), Joaquín Dopazo (Fundación Progreso y Salud, U715-CIBERER, BiER).

RESUMEN DEL CONTENIDO DEL CURSO: El taller tiene el objetivo de introducir a la comunidad CIBERER, IMPaCT-GENÓMICA, y otros entornos de investigación genómica, algunas tecnologías existentes para compartir datos genómicos. Por un lado se presentará la base de datos EGA (European Genome-Phenome Archive, <https://ega-archive.org>), un recurso europeo con base en Barcelona, que aloja secuencias genómicas de pacientes, acredita la compartición de estas y permite la petición/cesión de secuencias entre investigadores. Por otro lado se introducirán los sistemas Beacon, un proyecto originario de la GA4GH, que propone un sistema estándar para hacer descubribles los datos genómicos humanos sin comprometer información personal. Durante el taller se presentarán ambos recursos, se discutirá sobre su papel en los proyectos de Medicina Personalizada que producen secuencias genómicas (IMPaCT-GENÓMICA), se expondrán las diferentes estrategias disponibles para que estas tecnologías lleguen a los centros de producción de secuencias y permitan generar una red de compartición de datos colaborativa, que asegure el cumplimiento de aspectos legales y éticos y, que contribuya a poner el valor la secuenciación producida para el estudio de las enfermedades de pacientes.

CONTEXTO: Uno de los objetivos de IMPaCT-GENÓMICA es que los datos producidos por el programa sean compartidos a la comunidad biomédica para que contribuyan a mejorar la salud global. Por otro lado IMPACT-Datos se propone implementar la tecnología para que la compartición sea posible y cumpla la legislación vigente. La infraestructura generada por ambos proyectos apoyará la futura implementación de programas de Medicina Genómica.

DIRIGIDO A: Investigadores o gestores en entornos de investigación o diagnóstico donde se generen datos genómicos de pacientes. Investigadores del proyecto IMPaCT-GENÓMICA, IMPACT-Datos y otros consorcios.

VIDEO DEL TALLER: <https://youtu.be/RI9wCs7JVKw>

PROGRAMA:

12:00-12:05 Presentación del Taller y del Grupo de trabajo *data sharing/data discovery*.

- [Pablo Mínguez \(IIS-FJD, U704\)](#).

12:05-12:45. La base de datos European Genome-Phenome Archive (EGA) como repositorio de datos genómicos humanos y los sistemas Beacons para hacerlos descubribles.

- [Jordi Rambla/Teresa D'Altri \(Centre for Genomic Regulation, EGA Team\)](#).

Resumen y contenidos primera sesión:

- La base de datos European Genome-Phenome Archive (EGA) para el depósito y compartición de secuencias humanas y su acceso controlado.
- Sistemas Beacon para hacer descubribles los datos genómicos. Definición, tipo de información (tipos de Beacons) y ejemplos.

- Posibles implementaciones de EGA y Beacons *in situ*. Domain solutions, EGA community, local EGAs.

12:45 - 13:25 - Sistemas Beacon y entornos de compartición de datos genómicos en enfermedades raras.

- José Luis Fernández Rueda, Javier Pérez Florido, Joaquín Dopazo (Fundación Progreso y Salud, U715, BiER).

Resumen y contenidos segunda sesión:

- CSVS y Beacons, un ejemplo de implementación de Beacons dentro de CIBERER.
- Beacon v2: más allá de la variante genómica. Caso de uso en CSVS y otras iniciativas CIBERER.
- Almacenamiento y compartición de datos genómicos en el contexto del proyecto 1+MGenomes.

13:25 - 13:35 - Preguntas y comentarios.

- Todos/as

ORGANIZAN:



COLABORAN:

