



INSTITUTO DE CIENCIAS E INNOVACIÓN EN MEDICINA
Facultad de Medicina
Clínica Alemana - Universidad del Desarrollo

Investigación en genómica humana (relacionada a salud)

Dra. Gabriela Repetto

Directora, Programa de Enfermedades Poco Frecuentes

ICIM-Centro de Genética y Genómica

Genetista Clínica, Depto de Pediatría, Clínica Alemana

Miembro, grupo asesor en Genómica, OMS

Co-directora, Global Genomic Medicine Consortium (g2mc.org)

gretto@udd.cl

Declaración de conflictos de interés

Trabajo en investigación*, clínica y docencia en genética y genómica, y me interesa que crezcan en Chile y el mundo

*financiada por ANID, NIH, fondos internos CAS y UDD, y donación filantrópica de Child Health Foundation, EEUU

Temas

1. Investigación en genética y genómica humana
¿requiere consideraciones especiales?
2. Manejo de datos genómicos ¿compartir o no?

Oficina de Bioética

Temas

1. Investigación en genética y genómica humana
¿requiere consideraciones especiales?
2. Manejo de datos genómicos ¿compartir o no?

Oficina de Bioética

Investigación en Genética y Genómica Humana

1. Valor social y clínico
2. Validez científica
3. Selección justa de participantes
4. **Relación riesgo-beneficio aceptable**
5. Revisión independiente
6. Consentimiento informado y libre
7. Respeto por los participantes

...como toda investigación con seres humanos

“Excepcionalismo genético”

La información genética es especial y única, distinta de otra información biomédica, por lo que requiere un tratamiento especial*

Genotipo



Fenotipo

Mov eugenésico
Raza/etnia
CI
Habilidad deportiva
Desempeño escolar
Determinación de enfermedades
y un gran etc.

*Fuente: Garrison N et al Am J Bioeth, 2019

53% de una muestra >36,000 personas de 22 países opina que la info genética es distinta de otra info médica

Middleton A et al, Am J Hum Genet 2020

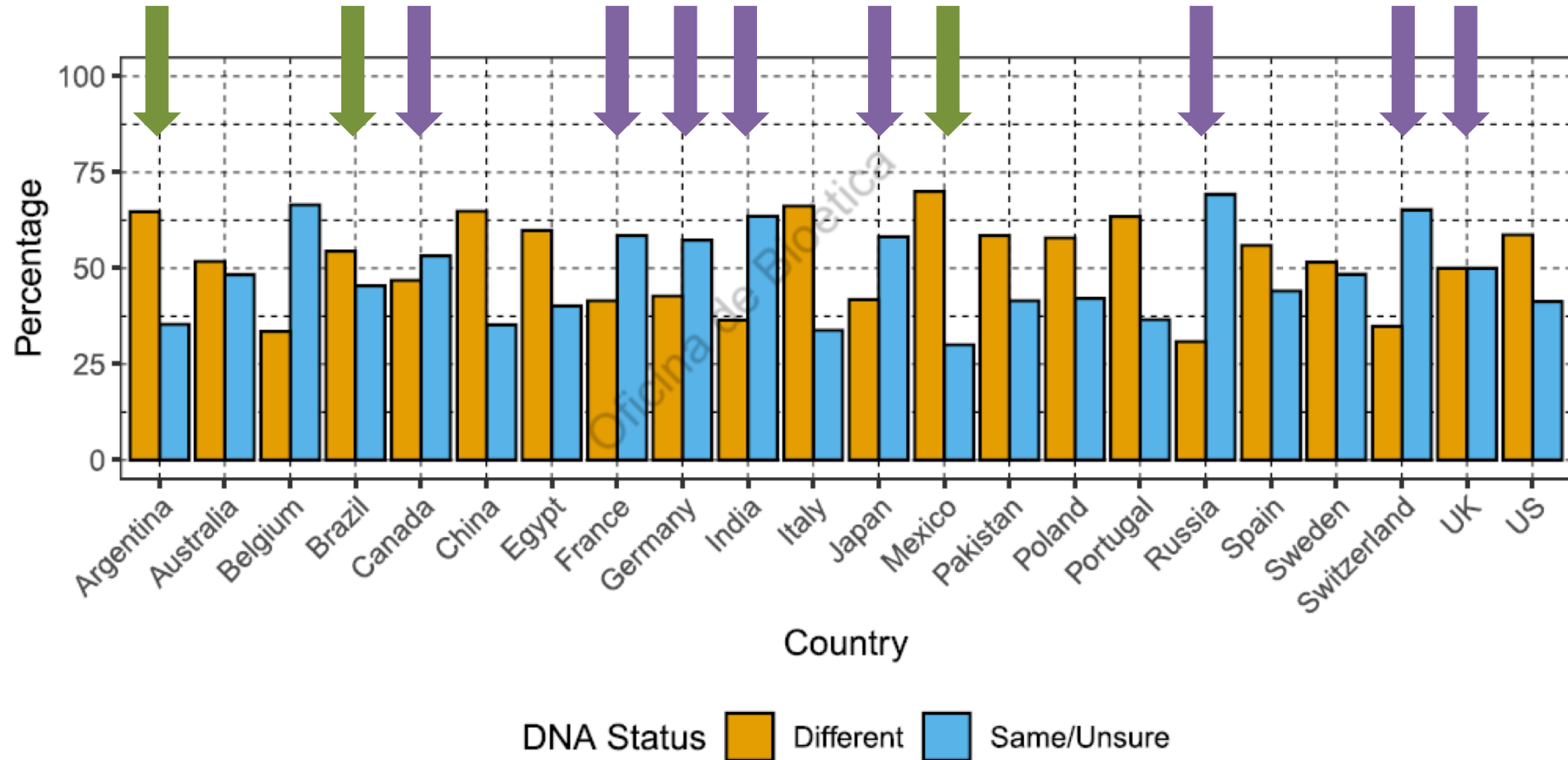
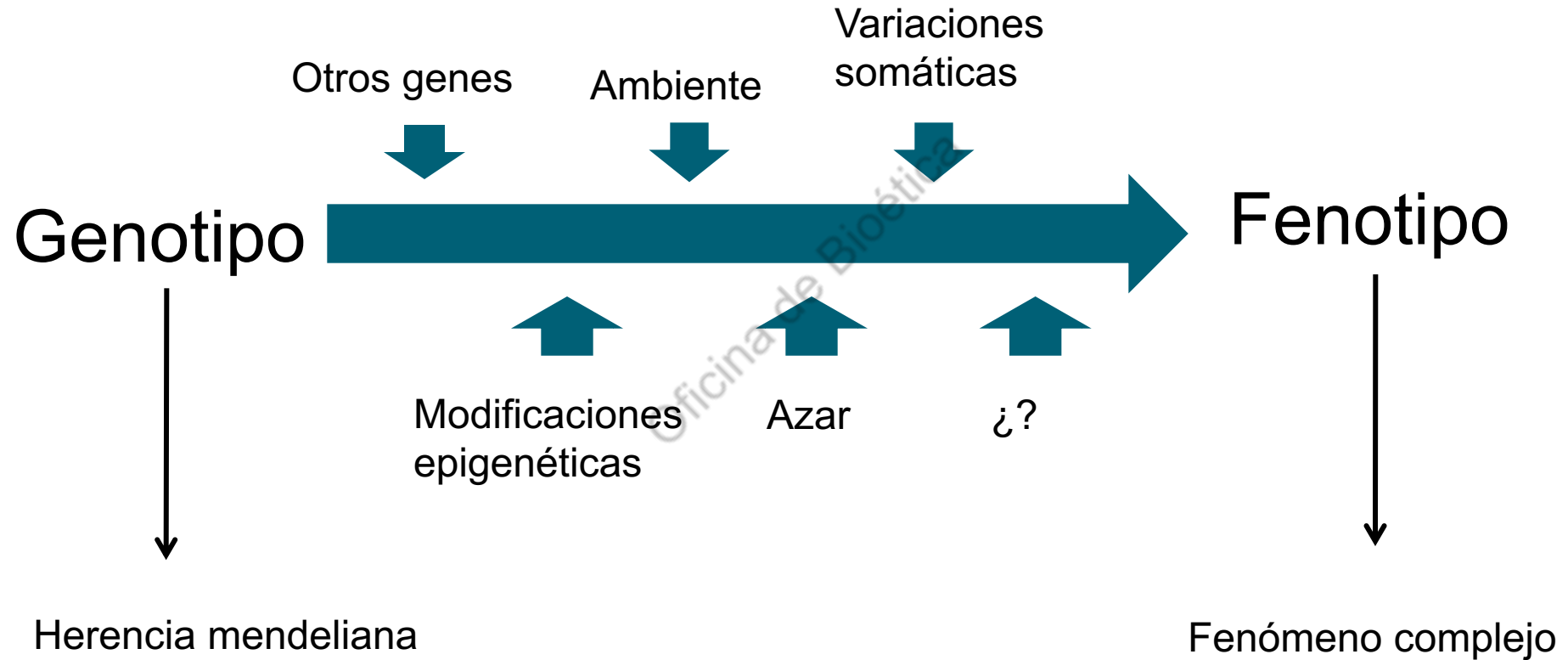
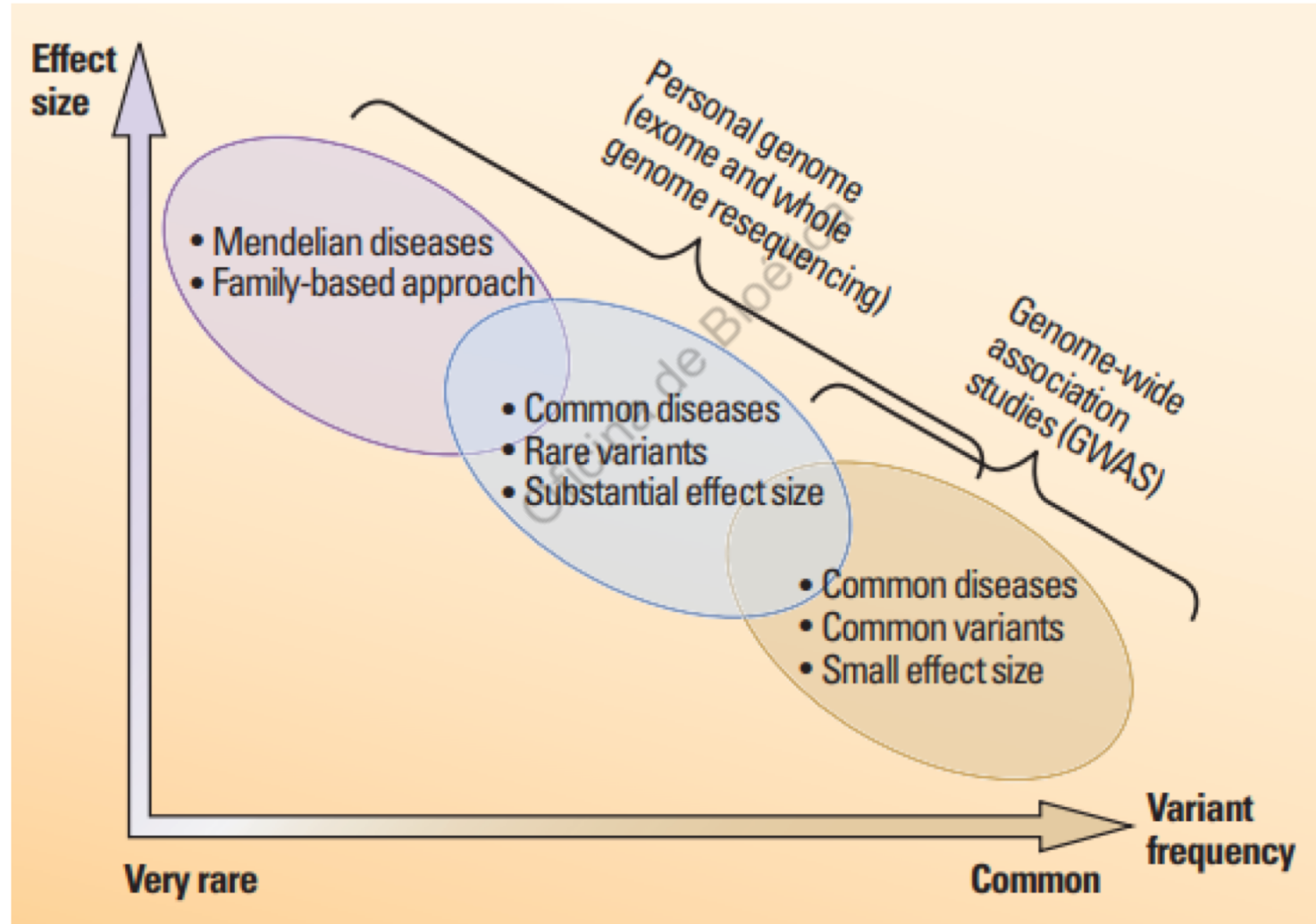


Figure 3. Perception of DNA as Being Different from Other Medical Information (Genetic Exceptionalism) versus DNA as Being the Same (or Unsure). Stratified by Country

en realidad....



Las variantes genéticas tienen impacto variable en los fenotipos




¿Tiene algo de “especial” la genética?

Genética: la ciencia que estudia la **variación** de los caracteres biológicos,

y la **herencia** de éstos

Implicancias para familiares o comunidades no-participantes



Fuente potencial de discriminación indebida y perjudicial

(pero no la única/ni la principal fuente)

Oficina de Bioética

Temas

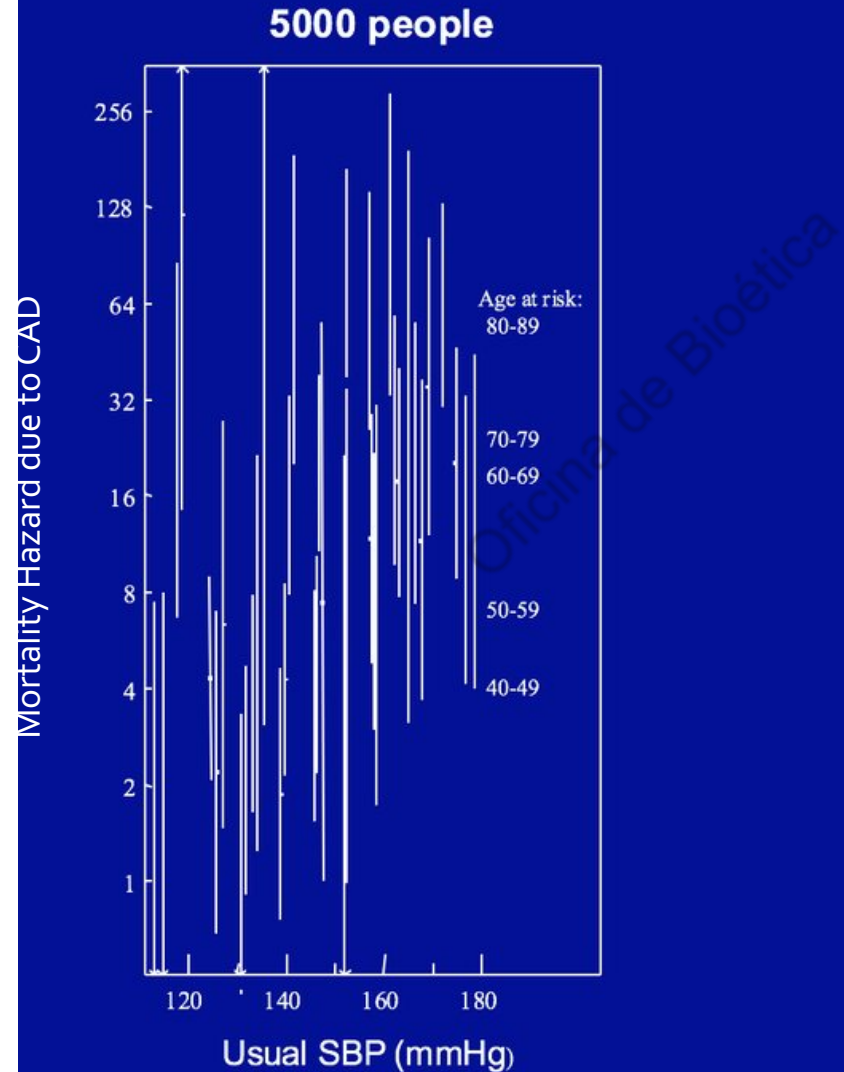
1. Investigación en genética y genómica humana
¿requiere consideraciones especiales?
2. Manejo de datos genómicos ¿compartir o no?

Oficina de Bioética

Need for prospective studies to be LARGE: CHD versus SBP for 5K vs 50K vs 500K people in the Prospective Studies Collaboration (PSC)

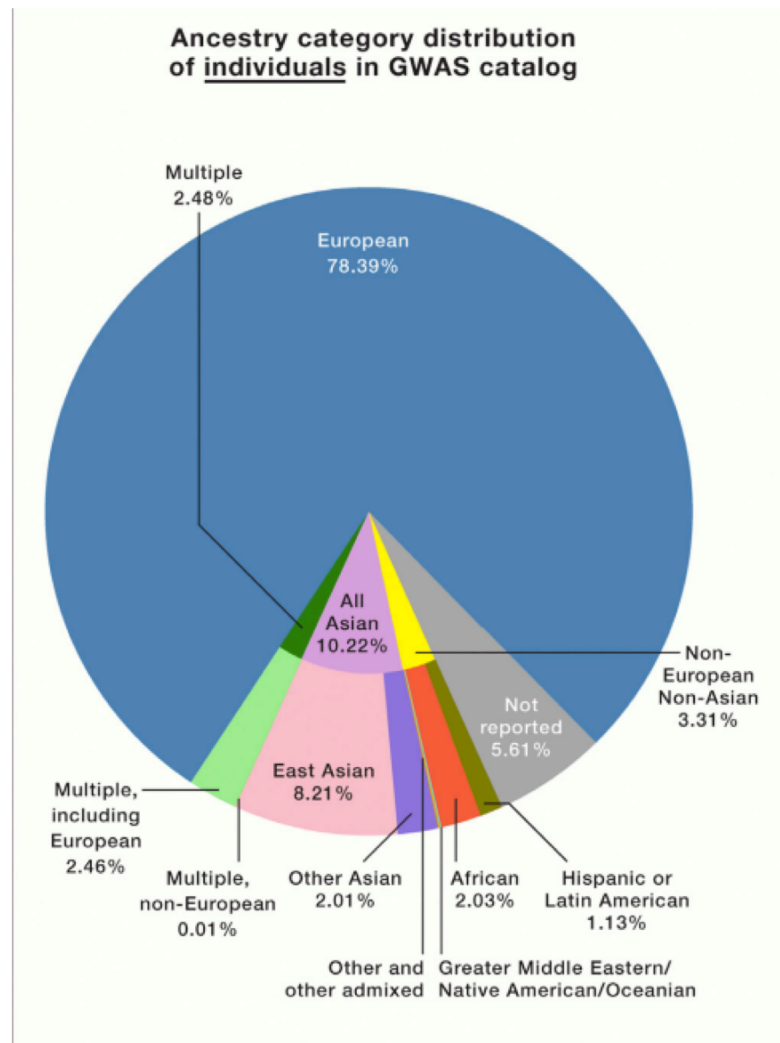
From Prof Rory Collins

Based on "Prospective
Studies Collaboration
(PSC)" The Lancet 2002



The Missing Diversity in Human Genetic Studies

Giorgio Sirugo,^{1,2,6,*} Scott M. Williams,^{5,6,*} and Sarah A. Tishkoff^{3,4,6,*}



Clinical use of current polygenic risk scores may exacerbate health disparities

Alicia R. Martin^{1,2,3*}, Masahiro Kanai^{1,2,3,4,5}, Yoichiro Kamatani^{5,6}, Yukinori Okada^{5,7,8}, Benjamin M. Neale^{1,2,3} and Mark J. Daly^{1,2,3,9}

NATURE GENETICS | VOL 51 | APRIL 2019 | 584-591

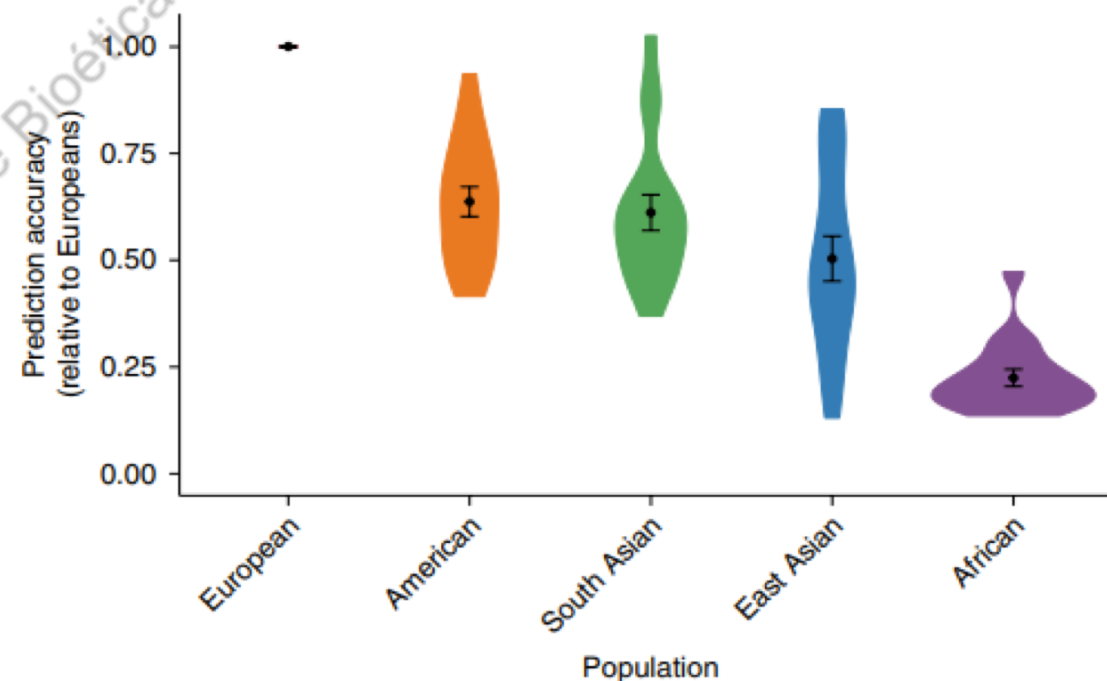


Fig. 3 | Prediction accuracy relative to European-ancestry individuals across 17 quantitative traits and 5 continental populations in the UKBB. All

Información genómica
de chilenos es escasa

Estudios son pequeños

¿Cómo avanzar?

1. Generar una referencia
representativa

2. Agregar datos
existentes de estudios
“Data sharing”

1996

How did the Human Genome Project change practices around data sharing in the scientific research community?

Human Genome Project scientists made every part of the draft human genome sequence publicly available shortly after production.

This routine came from two meetings in Bermuda in which project researchers agreed to the “Bermuda Principles,” which set out the rules for the rapid release of sequence data. This landmark agreement has been credited with establishing a greater awareness and openness to the sharing of data in biomedical research, making it one of the most important legacies of the Human Genome Project.

Fuente: genome.gov

2023

Genomic Data Sharing Policy Overview

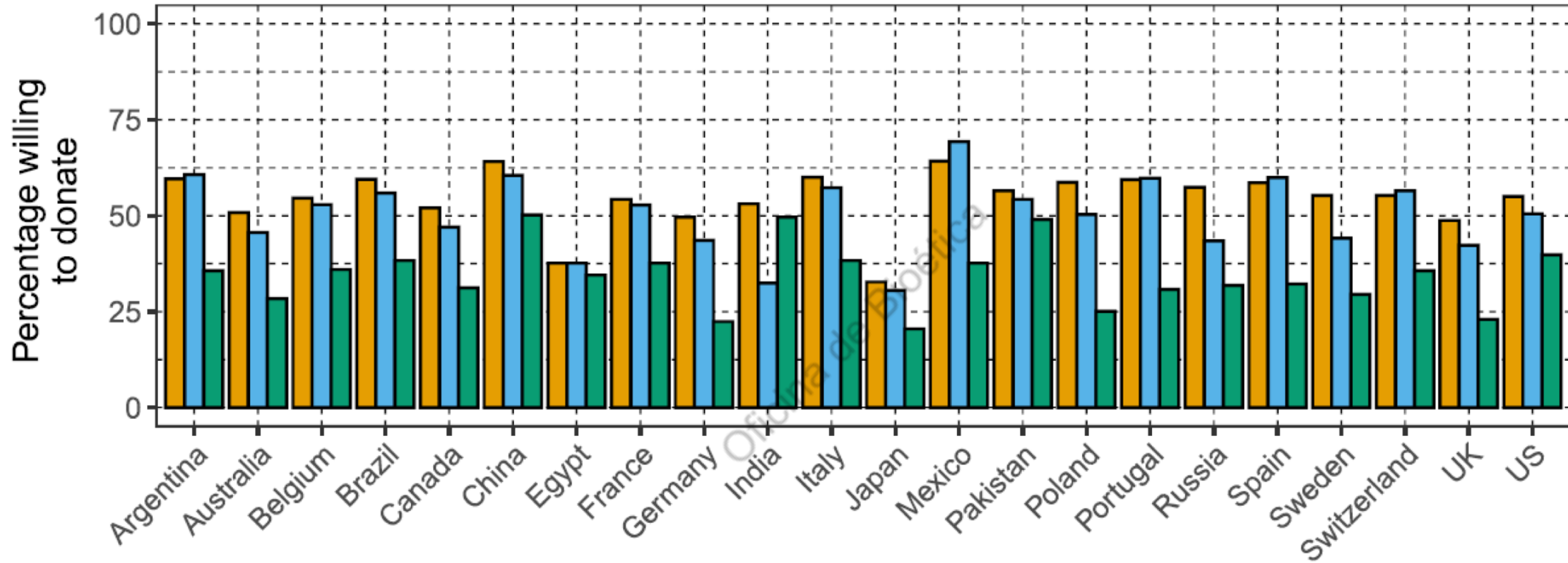
NIH expects the broad and responsible sharing of human as well as non-human genomic data resulting from NIH-funded research because the timely sharing of research results can accelerate discoveries that improve our ability to diagnose, treat, and prevent disease.

To comply with the [NIH Genomic Data Sharing Policy](#), NIH expects that investigators and institutions:

- Develop and provide a plan for sharing genomic data as a part of the [Data Management and Sharing Plan](#)
- Provide an Institutional Certification form at Just-in-Time, if working with human data
- Submit genomic data in a timely manner to an appropriate repository
- Responsibly use controlled-access data
- Appropriately cite controlled-access data in publications and presentations

Y muchas revistas biomédicas solicitan
“Data Sharing/Data Availability Statement”
de parte de autores

Disposición a compartir datos genómicos



Country

Recipient ■ Doctors ■ Non-profit ■ For-profit

Predictores
- "familiaridad" con genómica
- Confianza

De investigadores individuales a programas nacionales



uk biobank
Enabling scientific discoveries that improve human health

Researcher k
Enable your res

The world's most important health research database

Data drives discovery. We have curated a uniquely powerful biomedical database that can be accessed globally by approved researchers. Explore de-identified data from half a million UK Biobank participants to enable new discoveries to improve public health.



NIH National Institutes of Health

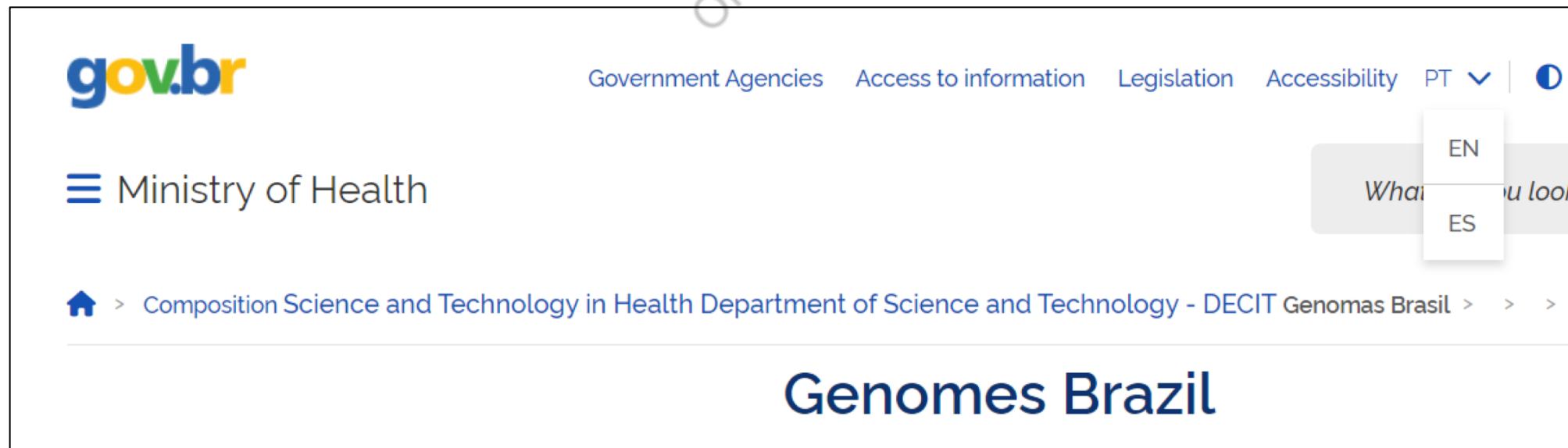
The Dataset

All of Us
RESEARCH PROGRAM

About
All of Us >

All of Us' one-of-a-kind dataset is stored on the Researcher Workbench, a secure, cloud-based platform. Registered researchers can access data from surveys, genomic analyses, electronic health records, physical measurements, and wearables to study the full range of factors that influence health and disease.

OPPORTUNITIES FOR RESEARCHERS



gov.br

Government Agencies Access to information Legislation Accessibility PT ▾ ⓘ

☰ Ministry of Health

EN
ES

What you look

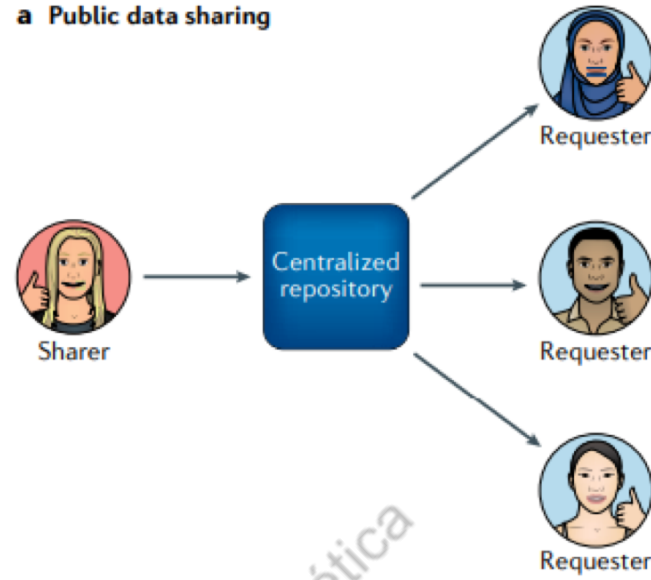
🏠 > Composition Science and Technology in Health Department of Science and Technology - DECIT Genomas Brasil > > >

Genomes Brazil

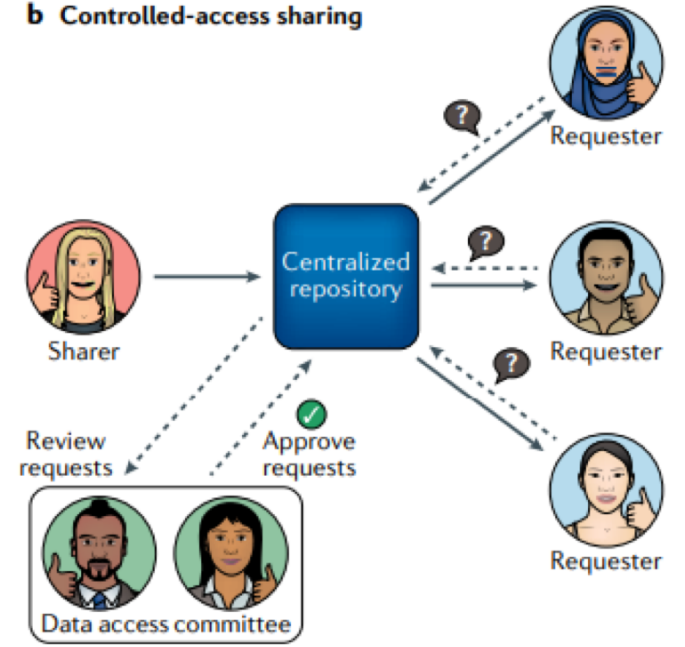
Modos de compartir datos

-identificables o no
-individuales o
agregados

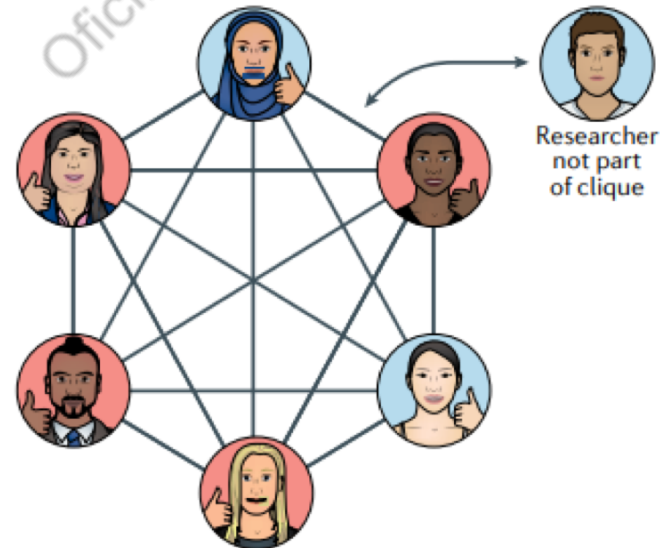
a Public data sharing



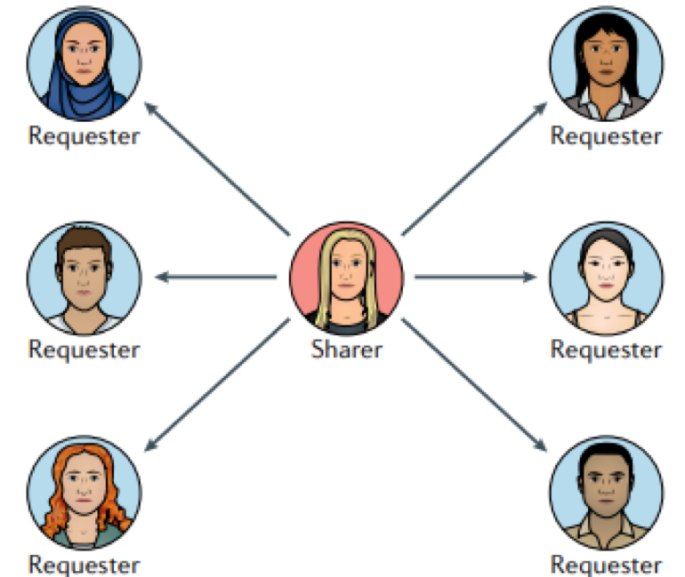
b Controlled-access sharing



c Clique sharing



d Sharing upon request



Beneficios

- Solidez
- ¿Representatividad?
- Transparencia
- Integridad
- Reproducibilidad
- Uso adecuado de recursos
- Evitar repeticiones innecesarias



Riesgos

- Privacidad (potencial re-identificación)
- Usos indebidos (discriminación)
- Acceso no autorizado
- Enriquecimiento indebido

**Revisión externa independiente
(agencias de investigación y CECs)
Consentimiento informado**

Explicar, y solicitar autorización en el proceso de consentimiento informado

Eduardo Perez-Palma, PhD

Posibilidad de compartir sus datos con la comunidad científica de manera anonimizada.

Hay muchas personas alrededor del mundo que han participado de proyectos de investigación similares, y han compartido su información de salud, sus datos clínicos y genómicos con la comunidad científica internacional. Tener acceso a datos de personas de varios países, puede ser útil como referencia para científicos y médicos tratantes en todo el mundo. Para compartir datos, este proyecto se rige por el “Marco para el intercambio responsable de datos genómicos y relacionados con la salud” (<https://www.ga4gh.org/wp-content/uploads/Framework-Spanish-translation.pdf>). En el “Acta de Consentimiento” se le consultará su autorización para compartir sus datos anonimizada (es decir, sin nombre u otro dato de identificación personal) con la comunidad científica nacional e internacional. Sus datos podrán ser compartidos mediante 2 modalidades:

Modalidad 1: Acceso controlado. Investigadores que deseen obtener acceso a la información para un proyecto de investigación en específico deberán primero solicitar acceso y obtener permiso del Comité Ético Científico de la facultad de medicina de la Universidad del Desarrollo. En ningún caso se compartirá información que permita la identificación del participante (ej. Nombre, Teléfono). Los investigadores que obtengan acceso declararán que no realizarán ningún intento por identificar a las y los pacientes participantes. Su muestra biológica (sangre, saliva o ADN) y los datos clínicos y genéticos contenidos en el registro tendrán un uso exclusivo y amplio en investigación y/o docencia futura siempre y cuando se enmarque en las líneas de investigación del Centro de Genética o Biorepositorio ICIM.

Modalidad 2: Integración a estudios internacionales. En algunos casos, sus datos clínicos y genómicos de-identificados podrán integrarse a estudios internacionales. Esto implica que podrán salir del país y estar sujetos a otras legislaciones, fuera de la jurisdicción chilena. Dichos proyectos de investigación deben contar con la aprobación de su comité de ética o de un panel revisor institucional (en inglés, *Institutional Review Board*) correspondiente. Nuestro estudio contempla la integración a dos estudios internacionales:

1) EPI25 collaborative. Es un consorcio científico que incluye a más 200 investigadores alrededor del mundo y en donde participan más de 25 mil personas. Esta dedicado al estudio de la epilepsia común y rara. Integramos a la cohorte EPI25 a las y los pacientes participantes de este estudio de manera de-identificada. La cohorte EPI25 tiene sede en el Broad Institute, ubicado en 415 Main Street, Cambridge, MA 02142, Estados Unidos.

2) Genetics of Latin American Diversity Database (GLAD). La base de datos de Diversidad Genética Latinoamericana (GLAD) está compuesta por 80,542 individuos procedentes de al menos 16 países de América Latina. GLAD tiene sede en el Institute for Genome Sciences, University of Maryland, Baltimore, Maryland, Estados Unidos. En colaboración con el Dr. Timothy O'Connor de la University of Maryland integraremos los datos

¿Qué datos?

¿Cómo?

¿Con autorización adicional de quién? (CEC/DAC)

¿Dónde y cómo se almacenan?
¿Responsable? (DPO)



Prohibición de acceso público a datos o uso secundarios



5719

DATE: _____

PAY TO THE ORDER OF: Investigador/a \$ _____

_____ DOLLARS

MEMO: _____


⑆000045678000 0000⑆ ⑈0000

Participante

**Regulación responsable
(futuras leyes de biobancos,
protección de datos personales,
modificaciones a ley de
investigación con seres humanos)**

“Ciencia por helicóptero”

(ojo en colaboraciones internacionales)



HOME | ABOUT | ARCHIVE | SUBMIT | SUBSCRIBE | ADVERTISE | AUTHOR INFO | CONTACT

Whole-genome sequencing of Atacama skeleton shows novel mutations linked with dysplasia

Sanchita Bhattacharya¹, Jian Li², Alexandra Sockell³, Matthew J. Kan¹, Felice A. Bava⁴, Shann-Ching Chen¹, María C. Ávila-Arcos⁵, Xuhuai Ji⁶, Emery Smith⁷, Narges B. Asadi², Ralph S. Lachman⁸, Hugo Y.K. Lam², Carlos D. Bustamante³, Atul J. Butte^{1,9} and Garry P. Nolan^{4,9}

Cuerpo encontrado cerca de Iquique

“Ata, la extraterrestre”
(documentales, noticias, etc)

Restos vendidos a “buscadores de restos”

Extraídos y entregados a investigadores en Stanford

“Ciencia por helicóptero”

The Atacama skeleton

[Garry Nolan](#)^{1,3} and [Atul Butte](#)^{2,3}

▶ [Author information](#) ▶ [Copyright and License information](#) ▶ [PMC Disclaimer](#)

The recent publication of the genetic analysis of the so-called Atacama skeleton ([Bhattacharya et al. 2018](#)) has raised important questions in the biological, archaeological, and anthropological communities. We have clearly stated previously that this skeleton should be repatriated and accorded proper respect as human remains and we echo recent demands for its repatriation.

Further, we feel that our results call for immediate and more urgent attention to the many complex issues related to the study of human remains. A recent editorial in *Nature* ([Callaway 2018](#)) that relates to studies of ancient humans, poignantly speaks to the respect that is called for when studying any human remains, and our recent communications with scientists, especially Chilean researchers, have deepened our insight into the need to incorporate cultural, historical, and political perspectives when studying ancient (or non-ancient) human DNA.

Colaboraciones internacionales deben:

- contribuir a **generar capacidades locales**
- incluir la **devolución de datos crudos** (no sólo de datos procesados)

“Ciencia por helicóptero”

> Biol Futur. 2024 Jul 11. doi: 10.1007/s42977-024-00229-z. Online ahead of print.

Taxonomic diversity and environmental tolerance of cultivable extremophilic bacteria from a high-altitude meltwater pond on Ojos del Salado (Chile)

Viktória Faragó ¹, Melinda Megyes ^{1 2}, Balázs Nagy ³, Andrea K Borsodi ^{4 5}

Affiliations

Affiliations

- 1 Department of Microbiology, Institute of Biology, ELTE Eötvös Loránd University, Pázmány Péter sétány 1/C, Budapest, 1117, Hungary.
- 2 Doctoral School of Environmental Sciences, ELTE Eötvös Loránd University, Egyetem tér 1-3, Budapest, 1053, Hungary.
- 3 Department of Physical Geography, Institute of Geography and Earth Sciences, ELTE Eötvös Loránd University, Pázmány Péter sétány 1/C, Budapest, 1117, Hungary.
- 4 Department of Microbiology, Institute of Biology, ELTE Eötvös Loránd University, Pázmány Péter sétány 1/C, Budapest, 1117, Hungary. borsodi.andrea@ttk.elte.hu.
- 5 Institute of Aquatic Ecology, HUN-REN Centre for Ecological Research, Karolina út 29, Budapest, 1113, Hungary. borsodi.andrea@ttk.elte.hu.

Accelerating access to genomics for global health

Promotion, implementation, collaboration, and ethical, legal, and social issues

A report of the WHO Science Council

Julio 2022

Part 1. Background on genomics and its applications in the health sciences

Part 2. Recommendations: Actions for advancing the use of genomics in all Member States

Theme 1: Promotion

Theme 2: Implementation

Theme 3: Collaboration

Theme 4: Ethical, legal, and social issues

Goals and recommendations

- 1 Promote the adoption or expanded use of genomics in all Member States through advocacy by many parties.



Genética y genómica

Ni fantasía utópica, ni pesadilla distópica

Oficina de Bioética

