

Damjana Rozman

Naziv projekta

Genom Evrope (Digitalna Evropa)

Izzivi odprte znanosti pri upravljanju genomskih podatkov človeka

Izmenjava dobrih praks na temo

Odprte znanosti v projektih centraliziranih evropskih programov

17. marec 2026



REPUBLIKA SLOVENIJA
MINISTRSTVO ZA VISOKO ŠOLSTVO,
ZNANOST IN INOVACIJE

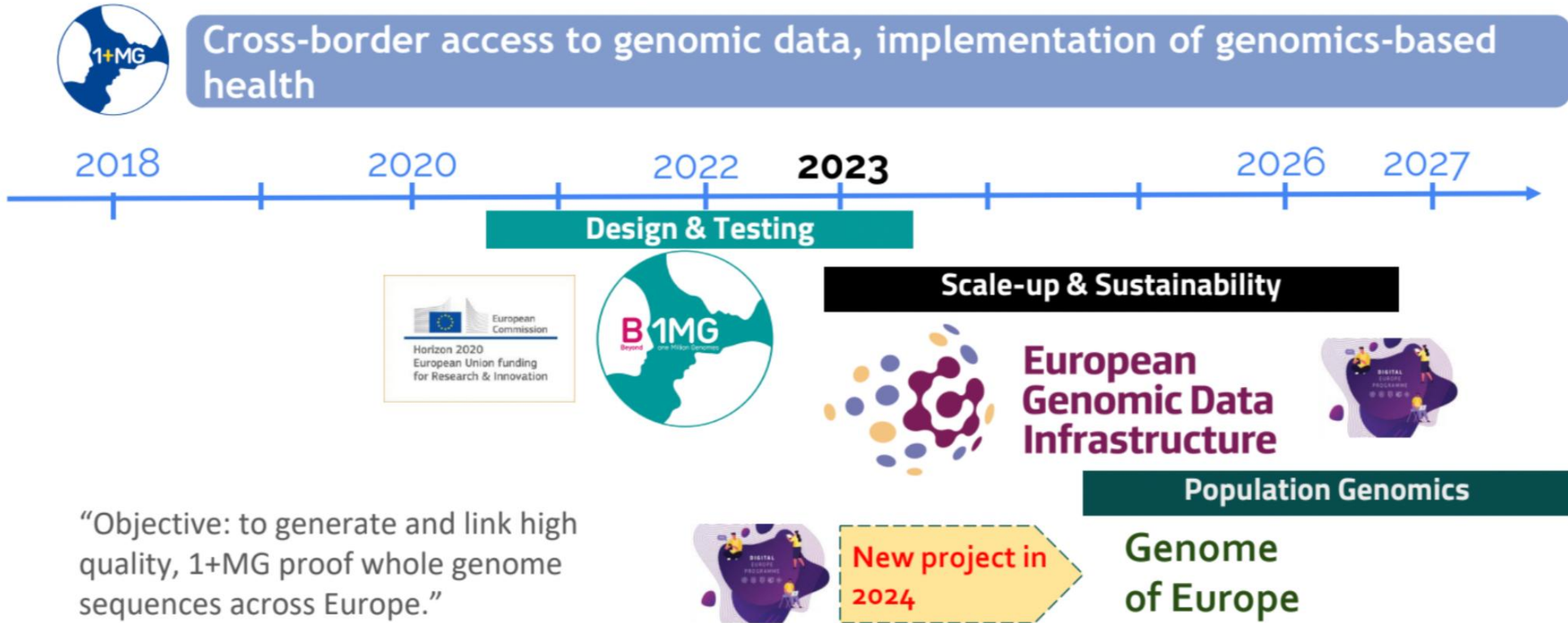


NAČRT ZA
OKREVANJE
IN ODPORNOST



Financira
Evropska unija
NextGenerationEU

Genom Evrope (GoE) izhaja iz pobude 1+MG



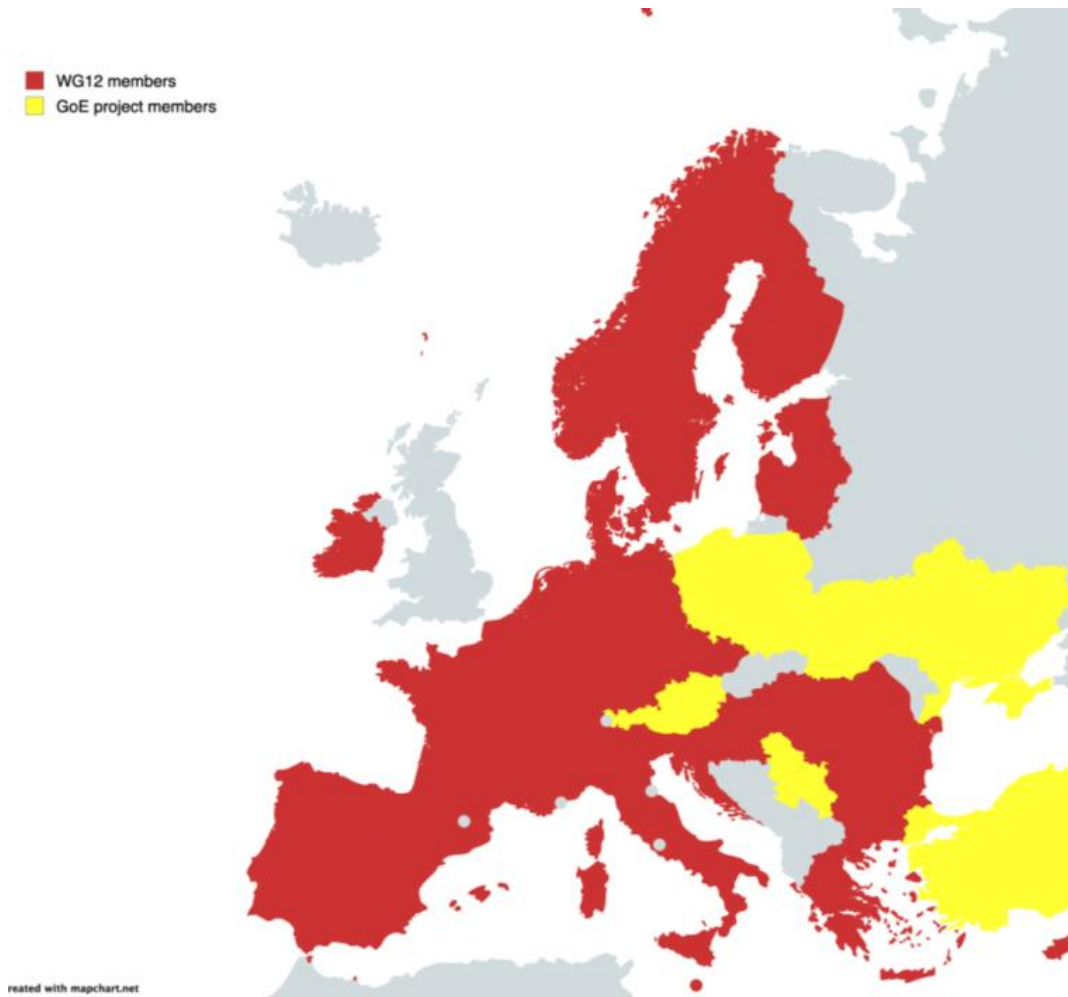
Slide provided by Valentina Oberti – EC officer

Cilji GoE

- Vzpostaviti referenčni genom evropskega prebivalstva na podlagi 100.000 celotnih genomskih sekvenc (WGS):
 - 53 ustanov iz 31 držav
 - Zdrave osebe, starejše od 35 let
 - Minimalni nabor podatkov: WGS, spol, starost in poreklo

Uporaba:

- Natančen zemljevid genetske strukture po Evropi.
- Referenčna baza podatkov za iskanje posameznih variant.
- Referenca za gensko imputacijo glede na poreklo.
- Porazdelitve poligenskih ocenjevanj tveganja, prilagojene glede na poreklo.



Načrtovanje referenčnega genoma Evrope

Izračunano število genomov evropskih državljanov, ki se bodo sekvencirali v posameznih državah.

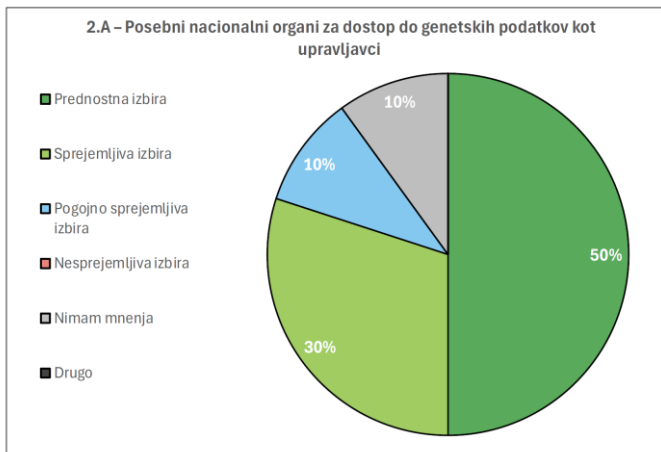
~2400 genomov iz Slovenije

Pri večjih državah upoštevanje priseljencev in manjšin!

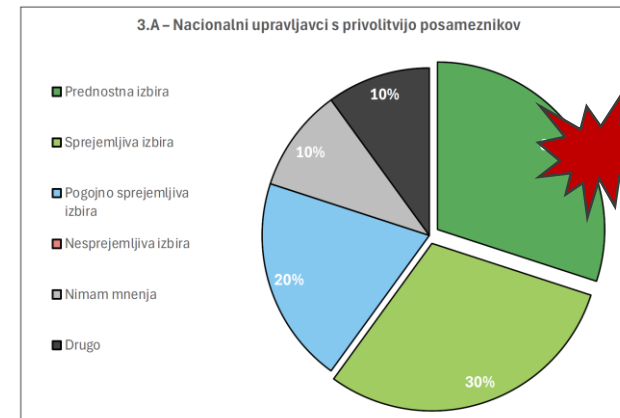
#participants in Genome of Europe	AUSTRIA	BELGIUM	BULGARIA	CROATIA	CYPRUS	Czechia	DENMARK	ESTONIA	FINLAND	GERMANY	GREECE	HUNGARY	ITALY	LATVIA	LITHUANIA	LUXEMBOURG	MALTA	NETHERLANDS	NORWAY	PORTUGAL	SLOVENIA	SPAIN	SWEDEN	FRANCE	IRELAND			
Ancestry	#####	#####	9.265	6.285	1.550	#####	7.072	1.841	7.30	#####	#####	#####	#####	2.382	4.082	1.000	1.000	#####	6.730	#####	2.457	#####	#####	#####	6.311	500.862		
Albania	0	0	0	0	0	0	0	0	0	250	500	0	500	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1.250	
Algeria	0	0	0	0	0	0	0	0	0	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	50	0	1.119	0	1.219
Austria	9.466	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9.466	
Belgium	0	#####	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13.914	
Bosnia and Her	250	0	0	0	0	0	0	0	0	500	0	0	0	0	0	0	0	50	0	0	0	0	250	0	0	0	1.050	
Bulgaria	0	0	8.265	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8.265	
China	0	0	0	0	0	0	0	0	0	250	0	0	500	0	0	0	0	250	0	0	0	250	50	250	0	0	1.550	
Croatia	0	0	0	6.035	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6.035	
Cyprus	0	0	0	0	1.000	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1.000	
Czechia	0	0	0	0	0	#####	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14.481	
Denmark	0	0	0	0	0	0	6.922	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6.922	
Estonia	0	0	0	0	0	0	0	1.341	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1.341	
Finland	0	0	0	0	0	0	0	0	7.30	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7.308	
France	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	81.490	
Germany	0	0	0	0	0	0	0	0	0	#####	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	86.030	
Greece	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	#####	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13.820	
Hungary	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	#####	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	12.802	
Ireland	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5.811	5.811	
Italy	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	#####	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	75.308	
Kazakhstan	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1.560	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1.560	
Latvia	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1.782	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1.782	
Lithuania	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3.532	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3.532	
Luxembourg	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1.000	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1.000	
Malta	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1.000	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1.000	
Morocco	0	250	0	0	0	0	0	0	0	250	0	0	500	0	0	0	500	0	0	0	0	1.166	0	1.047	0	0	3.713	
Netherlands	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	#####	0	0	0	0	0	0	0	0	20.450	
Norway	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6.430	0	0	0	0	0	0	0	6.430	
Poland	50	50	0	0	0	0	50	0	0	2.836	0	0	250	50	250	0	0	250	250	0	0	50	250	250	250	0	4.836	
Portugal	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	#####	0	0	0	0	0	0	14.519	
Roma (Gypsy)	0	0	500	0	0	0	0	0	0	0	250	500	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1.250	
Romania	250	250	0	0	250	0	0	0	0	1.312	0	0	1.453	0	0	0	0	50	0	0	0	500	50	250	0	0	4.365	
Russia	0	0	0	0	50	0	0	500	0	1.687	50	0	50	500	250	0	0	0	0	0	0	250	0	50	0	0	3.387	
Slovenia	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2.407	0	0	0	0	0	2.407	
Spain	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	11.853	
Sweden	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	11.853	
Syria	50	0	0	0	0	0	50	0	0	1.407	0	0	0	0	0	0	250	50	0	0	0	250	0	0	0	0	2.057	
Turkey	250	50	500	0	0	0	50	0	0	3.796	0	0	0	0	0	0	500	0	0	0	0	250	250	250	0	0	5.646	
Ukraine	0	0	0	0	0	250	0	0	0	500	0	0	250	50	50	0	0	0	0	0	0	250	0	0	0	0	1.350	
United Kingdom	0	0	0	0	250	0	0	0	0	250	0	0	0	0	0	0	250	0	0	0	0	500	0	250	250	0	1.750	

Težave: Pravna, etična in družbena vprašanja (ELSI)

- Vzpostavitev nacionalnega vozlišča 1+MG/EDIC za sodelovanje v projektu Genome of Europe (GoE).
- Razvoj infrastrukture za varno hrambo in upravljanje genomskih podatkov (GDI infrastruktura).
- Sooblikovanje pravnih in upravljaljskih okvirov za deljenje genomskih podatkov v Evropi.
- Zagotavljanje skladnosti z GDPR pri obdelavi zdravstvenih in genetskih podatkov.
- Uravnoteženje odprte znanosti z varovanjem zasebnosti in pravic posameznika.



Ustanovitev posebnih nacionalnih organov, ki bi nadzorovali dostop do nacionalnih podatkovnih zbirk, ima s strani članov zrcalne skupine največjo podporo.



Podatki začasno ostanejo pod nadzorom in upravljanjem ustanov, ki so jih zbrale in so deljeni na osnovi podanega soglasja posameznika.

Zakaj je ELSI pomemben?

- **Etična vprašanja:** Kako zagotoviti odgovorno in pravično uporabo genetskih podatkov?
- **Pravne posledice:** Kako regulirati zasebnost, dostop do podatkov in diskriminacijo?
- **Družbeni vplivi:** Kako genomika vpliva na posameznike, skupnosti in zdravstvene sisteme?



- Zmanjšuje nepravilno uporabo informacij o genomih.
- Pomaga oblikovati politike in regulativo v genetiki/genomiki.
- Spodbuja javno razumevanje in sprejemanje genomike.

Vzpostavitev sistema in priprava podatkov

- Vzpostavljen informacijski sistem za **zbiranje metapodatkov** (Molgenis)
- Priprava in sekvenciranje genomov
- Bioinformatični cevovod za pretvorbo surovih sekvenčnih podatkov v **VCF datoteke**

Povezava s platformo za izmenjavo med državami

- Definicija podatkov, ki bodo vključeni v **nacionalni repozitorij**
- Oblikovanje **življenjskega toka genomskih podatkov**
- Vnos, obdelava, iskanje, varna hramba, reguliran dostop
- Usklajenost s smernicami **FAIR**
- Usklajenost z nacionalnimi in mednarodnimi etičnimi smernicami

Genomski podatki so občutljivi osebni podatki

- Podatki o človeškem genomu so **trajni in identifikacijski**, zato popolna anonimizacija pogosto ni mogoča.
- Genom posameznika je edinstven in vsebuje informacije o zdravju, fizičnih lastnostih in poreklu posameznika. Popolna **anonimizacija** ni možna.
- Velike genomske baze omogočajo pomembne raziskave, vendar odpirajo vprašanja **zasebnosti in informiranega soglasja**.
- Primer privatnega podjetja **23andMe** je pokazal, da so podatki o genomih izpostavljeni tudi **kibernetskim tveganjem in vprašanjem lastništva podatkov**.
- Potrebni so **strogi etični standardi, zaščita podatkov in transparentna uporaba genomskih informacij**.

Načela odprte znanosti spodbujajo deljenje raziskovalnih podatkov, vendar pri genomskih podatkih nastaja razkorak med odprtim dostopom za znanstveni napredek in nujnostjo zaščite zasebnosti posameznika.

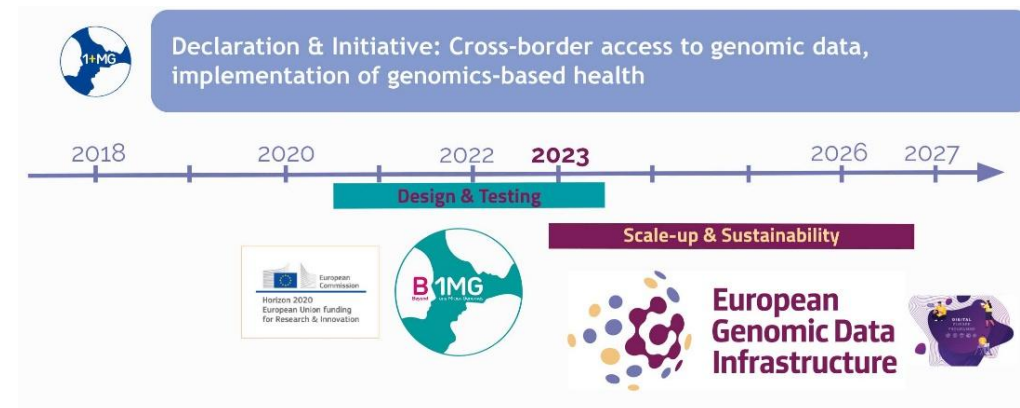
Uporaba podatkov genoma in izzivi

Primeri uporabe podatkov referenčne baze GoE

- Izboljšana diagnostika redkih bolezni
- Bolj ciljno zdravljenje raka
- Boljše razumevanje stranskih učinkov zdravil
- Znanstvene raziskave na področju genomike

Etični in družbeni izzivi

- Zasebnost in varstvo podatkov.
- Informirano soglasje in avtonomija.
- Posledice za družinske člane.
- Uporaba podatkov genoma v raziskavah.
- Kako uporabljati podatke genoma?
- Kdo je lastnik teh podatkov?
- Kako uravnovežiti zasebnost in znanstveni napredek?
- Kakšna so tveganja diskriminacije na podlagi genoma?





Zahvala

Inštitut za biokemijo in molekularno genetiko:

Cene Skubic
 Alja Videtič Paska
 Nejc Nadižar
 Tadeja Režen
 John M. Hancock
 Alja Zottel
 Helena Klavžar
 Lucija Raspor Dall'Olio
 Damjana Rozman
 Vita Dolžan



Katedra za pediatrijo:

Jernej Kovač
 Barbara Bizjan Jenko
 Tine Tesovnik
 Robert Šket
 Tadej Battelino



FERI
 Milan Ojsteršek
 Aleš Čep
 Marko Ferme
 Kristjan Žagar

Financiranje



REPUBLIKA SLOVENIJA
 MINISTRSTVO ZA VISOKO ŠOLSTVO,
 ZNANOST IN INOVACIJE



European
 Genomic Data
 Infrastructure



Hvala za pozornost!



REPUBLIKA SLOVENIJA
MINISTRSTVO ZA VISOKO ŠOLSTVO,
ZNANOST IN INOVACIJE



NAČRT ZA
OKREVANJE
IN ODPORNOST



Financira
Evropska unija
NextGenerationEU