



## **Genomic Data Infrastructure – Il nuovo progetto dell’UE per traslare il potenziale della genomica per lo sviluppo della sanità, della ricerca e l’innovazione**

Al via “Genome Data Infrastructure (GDI)”, un progetto finanziato con 40M di euro dalla Commissione Europea per realizzare, nell’ambito del programma “Digital Europe”, una infrastruttura efficiente e sostenibile per traslare la ricerca genomica nella pratica clinica corrente e supportare su scala europea le sfide della Medicina di Precisione. Gli approcci basati sulla Medicina di Precisione consentono di ottimizzare le pratiche diagnostiche, prognostiche e terapeutiche sulla base del profilo genetico individuale, che oggi è possibile determinare su larga scala a costi molto contenuti, portando un diretto beneficio sia per i pazienti sia per il sistema sanitario grazie ad una significativa riduzione dei costi associati ai percorsi terapeutici tradizionali.

Il progetto, scaturisce dalla dichiarazione di intenti “One Million Genomes” per la produzione di oltre un milione di genomi della popolazione europea entro il 2022, sottoscritta dai Ministri della Salute di 23 paesi inclusa l’Italia nel 2018, che si propone di sviluppare una infrastruttura in grado di integrare e rendere accessibili, secondo modalità conformi alle normative europee e nazionali relative alla protezione dei dati sensibili, dati genetici e clinici a supporto dello sviluppo di pratiche cliniche innovative che consentano ad ogni paziente di ricevere i trattamenti più appropriati e specifici per la propria condizione e profilo genetico.

Il progetto GDI è coordinato da ELIXIR, l’Infrastruttura di ricerca europea per le Scienze della Vita e la Bioinformatica, e vede la partecipazione di 23 paesi, tra cui l’Italia con il supporto dei Ministeri dell’Università e della Ricerca e della Salute. La partnership Italiana include il Consiglio Nazionale delle Ricerche, l’Università Cattolica del Sacro Cuore, l’Ospedale San Raffaele di Milano e l’Istituto Italiano di Tecnologia. Il prof. Graziano Pesole (CNR-IBIOM), coordinatore del nodo nazionale di ELIXIR, sottolinea: “Il progetto GDI rappresenta un’occasione straordinaria per il nostro paese per mettere a sistema le eccellenze scientifiche nel campo della ricerca genomica nel sistema sanitario nazionale che, pur caratterizzato da realtà cliniche di prim’ordine anche a livello internazionale, risulta però molto frammentato, anche a causa della sua organizzazione su base regionale. L’infrastruttura digitale che ci si propone di sviluppare, quando a regime, consentirà di includere le informazioni genetiche del paziente nel fascicolo sanitario elettronico, e di condividerle in modo controllato e rispettoso della legislazione europea sulla protezione dei dati individuali. Questo aprirà la strada a notevoli prospettive di miglioramento e crescita della qualità e dell’efficienza per molti servizi erogati dal nostro sistema sanitario. In tale contesto, le progettualità recentemente avviate nell’ambito del PNRR, ad esempio il progetto ELIXIRxNextGenIT per il potenziamento del nodo italiano di ELIXIR finanziato con circa 18M di euro, consentiranno la creazione di un biorepository nazionale federato in ambiente cloud di dati omici umani e potranno agevolare le attività previste dal progetto GDI. La sfida resta adesso quella di garantire una sostenibilità a lungo termine per servizi così all’avanguardia, sia per quanto



concerne le risorse finanziarie sia, soprattutto, per le figure professionali altamente specializzate che dovranno essere prima formate e poi dedicate a tempo pieno alla loro gestione. Sarà quindi necessario identificare modalità e formule contrattuali che consentano di superare i limiti temporali legati a progettualità specifiche nella prospettiva di fornire una infrastruttura di ricerca al servizio del paese, sostenibile nel tempo, ed in grado di saper rispondere alle numerose sfide del domani in campo sanitario.”

Roma, 17 novembre 2022

**La scheda**

**Chi:** Cnr-Ibiom; Elixir-IT

**Che cosa:** [the European Genomic Data Infrastructure \(GDI\) project](#)

**Per informazioni:** ELIXIR-IIB Joint Research Unit; JRU Manager Prof. Graziano Pesole CNR-IBIOM - [g.pesole@ibiom.cnr.it](mailto:g.pesole@ibiom.cnr.it) cell. +39 331.1212317; Francesca De Leo, Cnr-Ibiom: [f.deleo@ibiom.cnr.it](mailto:f.deleo@ibiom.cnr.it), cell. 392.8537451; (*recapiti per uso professionale da non pubblicare*);