

MEGA-може ли Европа да играе водеща роля?



д-р Жасмина Коева-Балабанова
Председател на УС на БАППМ

През април 2003 г. Завършва Human Genome Project

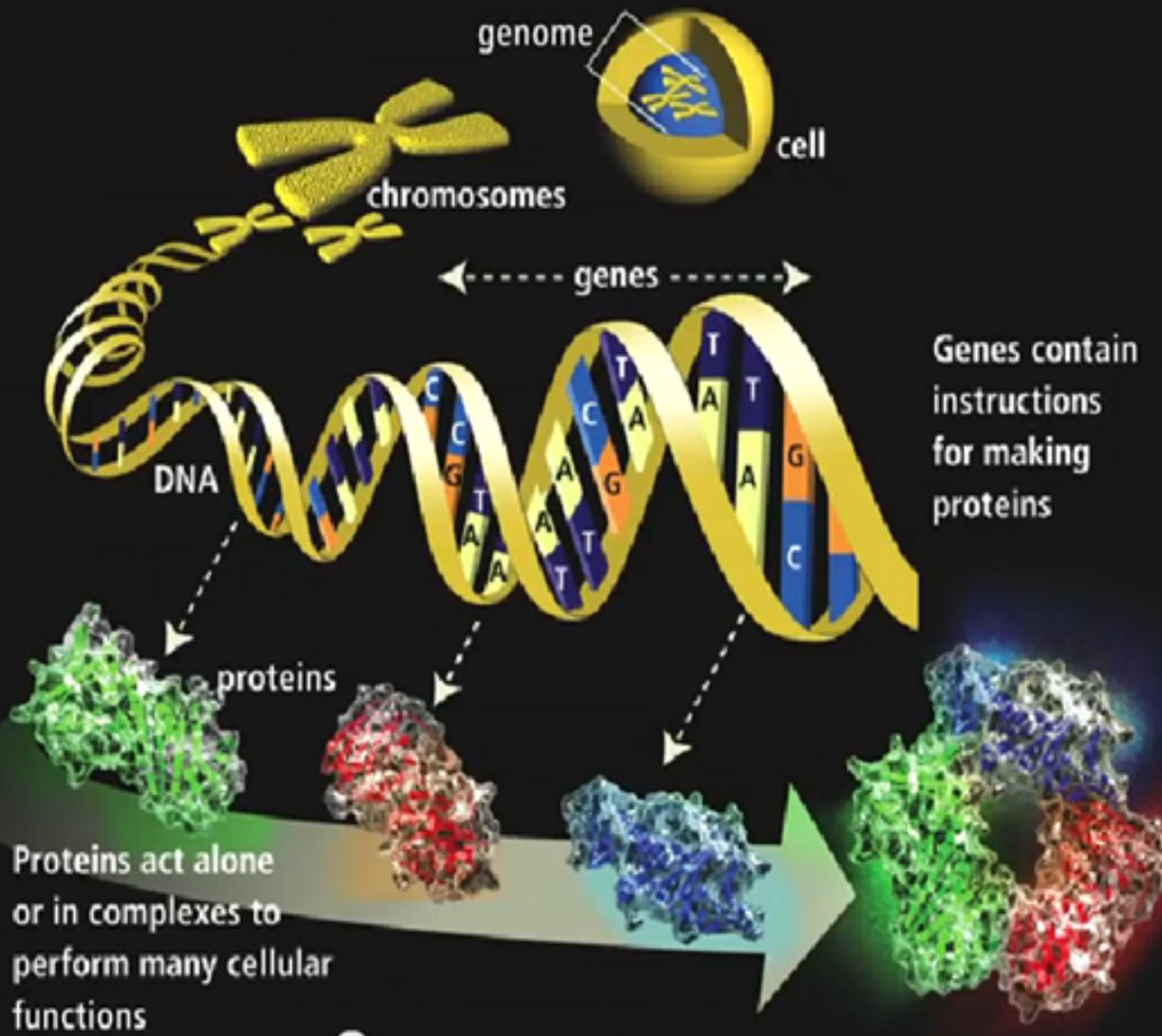
- 2 ½ години по-рано
- 99% от пълния човешки геном
- Реалните разходи са под предвидените
- Значимостта на проекта се сравнява със стъпването на луната
- Съдържа повече от 3 000 000 000 елемента информация

Това е най-големият международен проект, предприеман някога в науката, с участието на хиляди учени

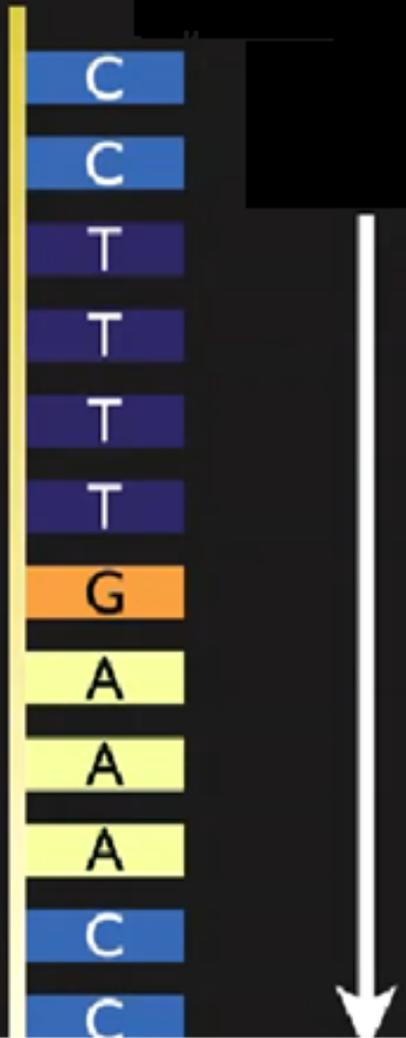
От завършването на Human Genome Project до сега пълното геномно секвениране е поевтиняло 16 000 пъти



Beyond the Human Genome Project (2003 – 2018 year)



Genome sequencing



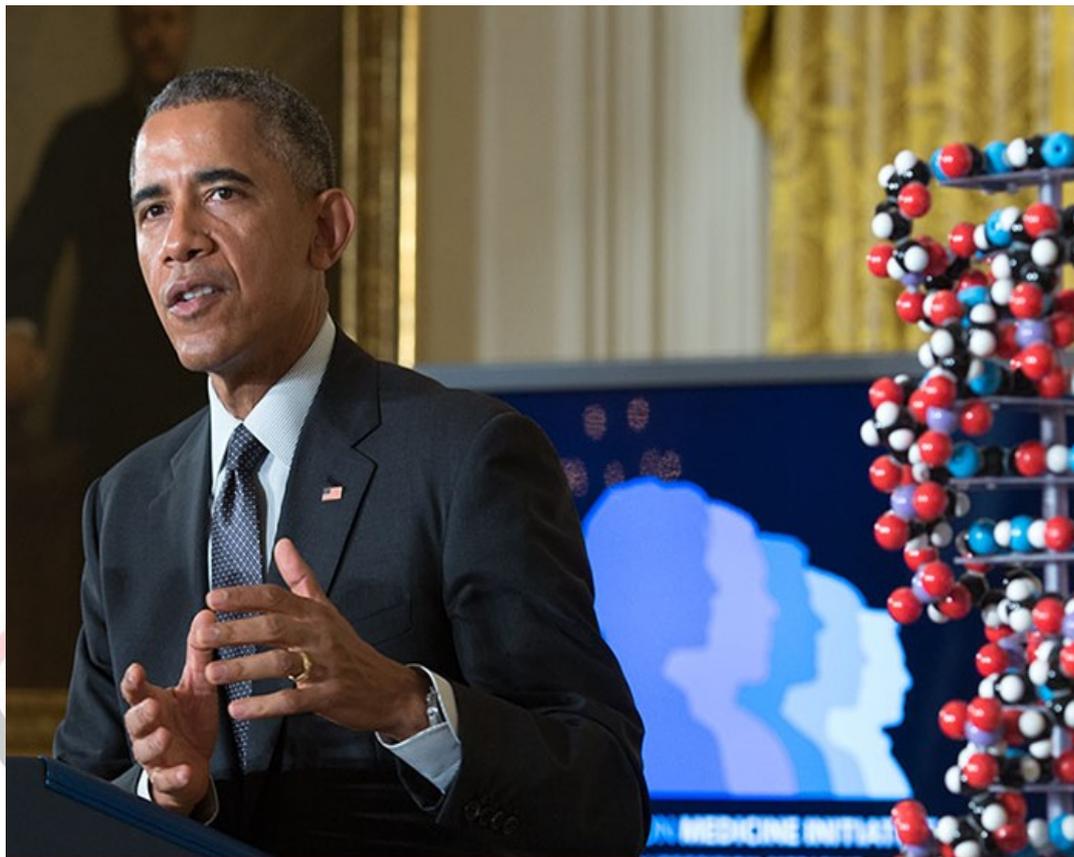
Obama's Precision Medicine Initiative

На 20 януари 2015г. президентът на САЩ, Барак Обама, обявява инициативата си за прецизирана медицина и стартира уникална надпревара за създаване на иновативни лекарства, базирани на познанието за човешкия геном.

Начално финансиране 200 милиона\$

Цел: Привличане на 1000 000 000 или повече доброволци, за осигуряване на база данни за широк кръг от заболявания и разширяване на познанията за здравето на човека. Възможностите, които се разкриват пред науката в САЩ, включват:

- (1) Създаване на методи за оценка на предиспозицията към заболявания, въз основа на генетични фактори и фактори на околната среда;
- (2) Фармакогеномика;
- (3) Идентифициране и валидиране на биомаркери;
- (4) Използване на молекулярни технологии за корелация на физиологичните данни и влиянието на околната среда със здравния статус;
- (5) Въвеждане на нови класификации на болестите;
- (6) Предоставяне на информация на доброволците в клинични изпитвания за възможностите за подобряване на здравето им;
- (7) Създаване на платформи за изпитвания на лекарства за таргетна терапия





Национални инициативи за геномна и персонализирана медицина в Европа и света

- **2012 - 100,000 Genomes Project, Великобритания**, финансиран от Правителството с над GBP 300 милиона, обхваща секвениране на 100,000 генома, насочен към диагностициране на рак и редки болести. Цели: (1) Създаване на етична и прозрачна програма, приета с консенсус; (2) Въвеждане на геномната медицина в здравната система; (3) Разширяване на възможностите за научни открития в медицината; (4) Силен тласък в развитието на британската геномна и фармацевтична индустрия
- **Национална Стратегия за Персонализирана Медицина 2017-2020, Дания**, финансирана от МЗ и регионите, DKK 100 милиона. Цели: (1) Изграждане на национална структура с прозрачно управление; (2) Ясна регулаторно-правна рамка по отношение на етични принципи, защита на личните данни и сигурност на достъпа; (3) Активно включване на пациентите и гражданите; (4) Създаване на технологична инфраструктура със сигурен, равен и ефикасен достъп; (5) Внедряване на геномните научни изследвания в здравната система; (6) Повишаване на компетентността и създаване на нови технологии за използване на геномни данни; (7) Усилено развитие на персонализираната медицина
- **Естонски Геномен проект, Естония**, финансиран от Правителството. Събрани са 50,000 проби (5% от възрастното население) и обединява геномни с фенотипни и клинични данни
- **Финландска Геномна Стратегия, Финландия**, финансирана от Министерството на здравеопазването и социалната политика. Цели: (1) По-ефективно здравеопазване, чрез по-добре насочени грижи, интегриране на геномиката в клиничната практика, оптимизиране на разходите за здравеопазване; (2) Нови възможности за научни изследвания и за използване на геномни данни в практиката; (3) Превръщане на Финландия в атрактивна дестинация за учени и бизнесмени от сферата на геномиката
- **Френска Геномна Медицина 2025, Франция**, финансирана от Правителството с 670 милиона евро на база публично-частно партньорство. Цели: (1) Позициониране на Франция сред водещите страни в геномната медицина през следващите 10 год., с висока експертиза и създаване на гъста медицинска и индустриална мрежа; (2) Осигуряване на достъп до геномна медицина на всички френски граждани, болни от рак и редки болести (3) До 2020 да се създаде кохорта 235,000 геноми
- **План за действие за персонализирана медицина, Германия**, финансиран от МОН, EUR 360 милиона. Цели: 1/ Стимулиране на научни изследвания в персонализираната медицина, валидиране на биомаркери и приложението им в терапията, 2/ Бърз достъп на пациентите до иновативно лечение, при спазване на строги етични и правни, норми.
- **Национални инициативи в геномната и персонализираната медицина са в ход в Чехия, Люксембург, Литва, Швеция, Холандия, Гърция, Словения и Каталуня – Испания**
- **Китайска Инициатива за Прецизирана Медицина, Китай**, финансирана от китайското правителство, EUR 7.9 милиарда до 2030, Одобрен е петгодишен план 2016 – 2020, който поставя геномиката като приоритет за постигане на по-добро здраве за населението на страната.



MEGA – визия на проекта

Обединение на усилията на страните-членки в областта на геномиката и персонализираната медицина.

Постигане максимален ефект от споделени знания и ресурси от секвенирането на един милион геноми за разработване и по-нататъшно развитие на нова персонализирана диагностика и терапия в полза на пациентите и европейските граждани.

Декларацията **‘Достъп до 1 000 000 геноми в ЕС до 2022’** е доброволно споразумение за сътрудничество между подписалите страни и осигуряване на оторизиран и сигурен достъп до национални и регионални бази генетични и други данни с цел осигуряване на по-добро здраве за европейските граждани и гарантиране водещата роля на Европа в медицинската наука. Споделянето на геномни данни ще доведе по-добра превенция на заболяванията и по-прецизно персонализирано лечение, особено в областите онкология, неврология и редки болести.





MEGA



- Ще осигури революционен тласък на персонализираната медицина, като събере общности, инфраструктури и хора с близки цели, но фрагментирани усилия и ги обедини и поведе напред с една визия и обща цел
- Ще извлече максимална полза от вече направените инвестиции от страните-членки на европейско и национално ниво, особено в цялостното геномно секвениране, биобанкиране и информационна инфраструктура за научни и образователни цели и за здравеопазване
- Ще обедини експертизата и опита на най-високо ниво, съществуващи в отделните страни и сектори и ще приложи обединените им умения и знания за решаване на здравните проблеми и ще създаде мрежа за споделяне на добрите практики
- Ще осигури голям обем геномни данни, които да доведат до нови клинични заключения и ще рационализира разходите
- Ще допринесе за създаване на сигурни, икономически ефективни, устойчиви здравни системи, с равен достъп и ще осигури работни места за висококвалифицирани специалисти и високотехнологична индустрия, като част от цифровата икономика.



MEGA (Million European Genome Alliance) – принципи и цели

MEGA - основни цели:

- Обединяване на **фрагментираната инфраструктура и експертиза** с обща цел (1 милион секвенирани геноми в ЕС до 2022)
- **Разширяване и максимизиране на ефекта от вече съществуващите инвестиции** от страните-членки на национално и европейско ниво в областите секвениране, биобанкиране и съхранение и обмен на данни,
- **Постигане на кохорта, непосилна за една отделна страна**, която да осигури достатъчен обем данни за оценка на значението на „сигналите“, идентифицирани от геномни и свързани с тях изследвания, с цел постигане на нови, клинично значими резултати.

MEGA – основни принципи:

- **В центъра на проекта е пациентът**
- **Проектът се основава на публично-частен- трета страна подход**, отразен във всички нива на планиране и реализация
- **Споделена стойност:** Споразуменията признават приноса за генерирането на данните на всички участници в процеса
- **Спазване на търговския интерес на страните:** Споразуменията защитават търговския интерес и тайни, както на собственика, така и на ползвателя на данни.
- **Гарантиране на лоялна конкуренция** при обмена на търговско-чувствителни данни.





Отговорности на страните-членки и ЕК



- Страните-членки, подписали Декларацията, заявяват тяхната готовност за тясно сътрудничество за преодоляване на разнопосочните усилия, липсата на съвместимост и интер-операбилност и фрагментирането на националните инициативи в ЕС. Голямата кохорта от геномни данни ще спомогне за по-бързото клинично приложение на резултатите от научните изследвания. Ефектът от инвестициите в секвениране, биобанкиране и информационна инфраструктура ще бъде адитивен и максимален. Неприкосновеността на личните данни ще бъде гарантирана. Гражданите ще имат активна роля в тяхното персонализирано лечение, а техните потребности ще бъдат в центъра на иновациите.
- ЕК ще подкрепя страните-членки в разработване и прилагане на механизъм на доброволна координация и свързване на съществуващите инициативи в геномната медицина. Координационният механизъм ще:
 - Определи модел на управление на сътрудничеството, с особено внимание към трансграничния достъп до геномни данни и тяхната употреба ;
 - Допринесе за разработването на технически спецификации за сигурен вътрешен и трансграничен обмен на геномни данни;
 - Съдейства за съвместимостта и интероперабилността на съответните регистри и бази данни, за научни цели в персонализираната медицина и за ефективна превенция.



Declaration for delivering cross-border access to **genomic database**



1 million **genomes accessible** in the EU by 2022



Linking access to existing and future genomic database across the EU



Providing a sufficient scale for **new clinically impactful** associations in research



"Трансформация на здравеопазването и грижите за пациентите в единния цифров пазар,,

Достъп до най-малко 1 милион геноми в Европейския съюз до 2022 г.

Съвместна декларация

за развитие на съществуващи национални и регионални инициативи за персонализирана медицина, за укрепване на сътрудничеството между държавите-членки (и регионите) на Европейския съюз и на Европейското икономическо пространство, за реализиране на ползите от трансграничния достъп до и обмен на геномни данни, за постигане на напредък в персонализираната медицина.



Декларация „Достъп до най-малко 1 000 000 геноми в ЕС до 2022

- *Гражданите, учените и системите на здравеопазване в Европа могат да се възползват от пълния потенциал на геномиката, за да усъвършенстват персонализираната медицина, която води до ранна диагностика, по-добро лечение и профилактика на заболяванията.*
- *Достъпът до тези данни може да стимулира иновациите, водещи до икономически по-ефективно използване на ресурсите за здравеопазване и създаване на нови модели, насочени към индивидуалните нужди на отделните пациенти.*
- *Такава платформа би позволила целенасочени научни разработки и ефикасното им приложение в клинични условия, което би довело до по-ефективно лечение за отделните пациенти. Дори при заболявания като рак на белия дроб, диабет или исхемична болест на сърцето, които засягат големи популации, тази платформа би улеснила учените от академичните структури и тези от индустрията да определят подгрупи от пациенти, при които стандартното лечение е неефективно.*
- *С обединени усилия, Европа ще застане в челните редици на персонализираната медицина в световен мащаб, ще повиши научно-изследователските си възможности и конкурентоспособността на индустрията.*





Подписване на Декларацията от 13 страни-членки на ЕС на 10.04.2018г. в Брюксел





Подписване на Декларацията и присъединяване на България към инициативата на 19.04.2018 г. в София

Мария Габриел – Комисар за Цифрова икономика и цифрово общество, при подписването на Декларацията от България:

„Приветвам ангажирането на България с тази революционна европейска инициатива, която ще повлияе на животите на милиони хора и ще проправи пътя към по-добра персонализирана медицина, и превенция на заболяванията в целия Европейски съюз,,





Страни-членки на ЕС, подписали Декларацията:
'Towards access to at least 1 million sequenced genomes in the European Union by 2022'

Страна-член	Дата на подписване
Австрия	11 Септември 2018
България	19 Април 2018
Чехия	10 Април 2018
Хърватска	21 Септември 2018
Кипър	10 Април 2018
Естония	10 Април 2018
Финландия	10 Април 2018
Гърция	6 Септември 2018
Италия	10 Април 2018
Литва	10 Април 2018
Люксембург	10 Април 2018
Малта	10 Април 2018
Португалия	10 Април 2018
Словения	10 Април 2018
Испания	10 Април 2018
Швеция	10 Април 2018
Великобритания	10 Април 2018



С обединени усилия и ресурси, Европа може да заеме водеща позиция в геномиката и персонализираната медицина

