

Genoma dell'Europa **Genome of Europe**

TOPIC ID: DIGITAL-2023-CLOUD-AI-04-GENOME

Ente finanziatore: Commissione europea, Programma Digital Europe

Obiettivi ed impatto attesi: Obiettivo:

Questa azione sosterrà l'attuazione del progetto multipaese Genome of Europe (GoE) e contribuirà al raggiungimento degli obiettivi e delle ambizioni a lungo termine dell'iniziativa 1+Million Genomes (1+MG). GoE mira a creare e lanciare una banca dati genomica di riferimento europea di variazioni genetiche ottenute tramite sequenziamento del genoma intero (WGS) per almeno 500.000 cittadini sulla base di collezioni genomiche nazionali di riferimento basate sulla popolazione, collettivamente rappresentative della popolazione europea. Il GoE ha il potenziale per promuovere progressi rivoluzionari nella ricerca, nell'innovazione, nella prevenzione delle malattie e nella fornitura di assistenza sanitaria, ampiamente diffusi in tutte le discipline cliniche, al di là degli attuali casi d'uso (aree patologiche). Inoltre, la creazione di una banca dati di riferimento consentirà un risparmio significativo nei sistemi sanitari, in quanto permetterà l'imputazione dei dati e l'arricchimento delle informazioni sui genotipi. È necessario uno sforzo concertato di sequenziamento del genoma per raggiungere una massa critica di dati WGS in tutta Europa. Promuovendolo, si prevede che questa azione porterà grandi efficienze grazie alle economie di scala e dovrebbe consentire a tutti i Paesi del GoE di contribuire con i dati WGS. Garantirà inoltre l'applicazione coerente dei requisiti comuni dei dati e delle misure di qualità concordate in tutti i set di dati nazionali, consentendo la creazione di un set di dati di riferimento europeo di alto valore.

L'obiettivo è anche quello di sostenere l'iniziativa tenendo conto della potenziale creazione di un Consorzio europeo per le infrastrutture digitali (EDIC).

Ambito di applicazione:

L'azione si concentra sul sequenziamento del genoma intero a livello clinico, necessario per l'applicazione clinica. Questo obiettivo può essere raggiunto attraverso un sequenziamento WGS coordinato che dovrebbe consentire una raccolta massiccia di nuovi dati in tutti i Paesi del GoE. I dati WGS per il GoE devono essere generati seguendo il Trust Framework 1+MG che riunisce una serie di raccomandazioni minime per consentire un accesso transfrontaliero sicuro ai dati genomici in Europa, in particolare per quanto riguarda gli aspetti etici e legali, gli standard dei dati, la qualità dei dati e l'interoperabilità tecnica. A tal fine, le specifiche di sequenziamento dovrebbero seguire le linee guida 1+MG disponibili e allinearsi strettamente a tale iniziativa.

I campioni biologici necessari per generare i dati, cioè per sequenziare i genomi, possono provenire da coorti esistenti basate sulla popolazione e da biobanche nazionali, oppure essere raccolti da partecipanti reclutati specificamente per le banche dati di riferimento del governo nazionale ed europeo. I partecipanti

saranno selezionati a livello nazionale in modo da essere rappresentativi della rispettiva popolazione, compreso un contributo delle minoranze interessate. Per garantire un approccio uniforme, i principi esatti di inclusione e selezione devono essere concordati a livello di GoE europeo.

Parallelamente alle attività di generazione dei dati (sequenziamento WGS), è necessario progettare, sviluppare e implementare l'architettura, l'hardware e il software necessari per aggregare i database di riferimento nazionali in un database di riferimento europeo (The Genome of Europe), in collaborazione con il progetto Genomic Data Infrastructure (GDI). Oltre ai dati generati di recente dal GoE, si dovrà garantire un'efficace integrazione delle raccolte WGS nazionali basate sulla popolazione, create prima o indipendentemente dal GoE. Il database del GoE deve essere interoperabile e accessibile attraverso l'infrastruttura di dati 1+MG e ugualmente allineato con lo Spazio europeo dei dati sanitari (EHDS), in particolare l'infrastruttura per l'uso secondario dei dati sanitari (HealthData@EU).

Per motivi di sicurezza dei dati, il trasporto dei campioni, tutte le attività di WGS e il trasferimento e la conservazione dei dati genomici devono avvenire all'interno del territorio dei Paesi eleggibili.

Il progetto GoE è parte integrante di 1+MG e i dati GoE saranno accessibili attraverso l'infrastruttura europea federata di dati genomici (GDI), realizzata nell'ambito del tema Digital Europe DIGITAL-2021-CLOUD-AI-01-FEI-DS-GENOMICS. Oltre agli Spazi dati dell'Europa digitale, il tema è anche sinergico con il sostegno del RRF al progetto multinazionale GoE, come previsto dai piani nazionali di ripresa e resilienza di diversi Stati membri. La cooperazione con altre iniziative europee pertinenti e la debita considerazione di altri progetti e infrastrutture, ad esempio quelli finanziati nell'ambito dei programmi di ricerca e innovazione Horizon 2020 e Horizon Europe e del programma EU4Health (ad esempio Genomics for Public Health), saranno fortemente raccomandate per costruire e portare avanti i loro risultati, nonché per garantire un buon uso delle sinergie e delle complementarità.

Il progetto premiato utilizzerà, per quanto possibile, la piattaforma middleware smart cloud-to-edge Simpl e dovrà lavorare in partnership con il Data Spaces Support Centre implementato nell'ambito della prima W, al fine di garantire l'allineamento con il resto dell'ecosistema di spazi dati implementato con il supporto del Programma Europa Digitale. Il lavoro congiunto sarà finalizzato alla definizione di :

- architettura di riferimento dello spazio dati, gli elementi costitutivi e gli strumenti comuni;
- standard comuni, compresi gli standard semantici e i protocolli di interoperabilità, sia specifici per il dominio che trasversali;
- modelli di governance dei dati, i modelli di business e le strategie di gestione degli spazi dati.

Risultati attesi:

- Sequenziamento congiunto o coordinato (WGS), come descritto in Scope.
- Nuovi dati WGS per un gran numero di cittadini europei rappresentativi, da specificare ulteriormente nel documento di invito, generati in conformità con le linee guida, le specifiche e gli standard concordati nell'ambito di 1+MG (1+MG Trust Framework).

- Integrazione di dati WGS idonei basati sulla popolazione, generati indipendentemente dal GoE e resi disponibili per il progetto.
- Creazione del database di riferimento federato Genome of Europe è stato creato ed è accessibile attraverso l'infrastruttura europea federata di dati genomici e l'infrastruttura European Health Data Space (EHDS) per l'uso secondario dei dati sanitari (HealthData@EU).

Criteri di eleggibilità: Per essere ammissibili, i richiedenti (beneficiari ed enti affiliati) devono:

- essere persone giuridiche (enti pubblici o privati) - essere stabiliti in uno dei Paesi ammissibili, ovvero:
- Stati membri dell'UE (compresi i Paesi e i territori d'oltremare (PTOM))
- Paesi non UE: Paesi SEE elencati e Paesi associati al Programma Europa Digitale (Paesi associati) o Paesi che sono in corso di negoziazione per un accordo di associazione e in cui l'accordo entra in vigore prima della firma della sovvenzione

I beneficiari e gli enti affiliati devono registrarsi nel Registro dei Partecipanti - prima di presentare la proposta - e dovranno essere convalidati dal Servizio Centrale di Convalida (REA Validation). Per la convalida, sarà richiesto loro di caricare documenti che dimostrino lo status giuridico e l'origine. Altre entità possono partecipare in altri ruoli del consorzio, come partner associati, subappaltatori, terze parti che forniscono contributi in natura, ecc.

Composizione del consorzio

Un consorzio di almeno 5 richiedenti (beneficiari; non entità affiliate) e che soddisfa le seguenti condizioni: o Minimo 5 richiedenti indipendenti (beneficiari; non entità affiliate) provenienti da 5 diversi Paesi ammissibili

Contributo finanziario: Budget disponibile per la call euro 20.000.000,00

Tipo di azione e tasso di finanziamento:

Sovvenzioni semplici - tasso di finanziamento del 50%

La sovvenzione assegnata può essere inferiore all'importo richiesto. La sovvenzione sarà una sovvenzione mista a costi effettivi basata sul bilancio (costi effettivi, con costi unitari ed elementi forfettari). Ciò significa che rimborserà SOLO alcuni tipi di costi (costi ammissibili) e i costi effettivamente sostenuti per il progetto (NON i costi preventivati). Per i costi unitari e gli elementi forfettari, è possibile addebitare gli importi calcolati come spiegato nella Convenzione di sovvenzione (cfr. art. 6 e allegati 2 e 2a).

Scadenza: 26 Settembre 2023 17:00:00 Brussels time

Ulteriori informazioni:

[call-fiche_digital-2023-cloud-ai-04_en.pdf \(europa.eu\)](#)