

Informacja dla Uczestnika Projektu.

Projekt Genomika dla Polski (G4PL) ma na celu stworzenie ogólnokrajowej infrastruktury do badań genomicznych. Będzie ona obejmować sieć laboratoriów wykonujących badania oraz świadczących usługi w zakresie sekwencjonowania DNA, oprogramowanie do analizy danych genetycznych oraz centralną bazę danych genomicznych dla populacji polskiej. Baza ta zostanie wypełniona danymi, które zostały zgromadzone wcześniej, a także danymi z sekwencjonowania próbek, które są zbierane w trakcie projektu G4PL. Do tej bazy danych trafi także anonimowa informacja nt. Twojego DNA.

Konsorcjum tworzy 12 jednostek z całego kraju, w tym instytuty Polskiej Akademii Nauk (Instytut Chemii Bioorganicznej wraz z afiliowanym Poznańskim Centrum Superkomputerowo-Sieciowym (PCSS), Instytut Genetyki Człowieka, Instytut Nenckiego), duże uniwersytety (Gdański, Warszawski, Jagielloński, Łódzki, Białostocki, Politechnika Poznańska), a także Narodowe Instytuty Kardiologii i Onkologii oraz Sieć Badawcza Łukasiewicz (wrocławski PORT). Liderem projektu jest Instytut Chemii Bioorganicznej PAN w Poznaniu. Inicjatywa jest finansowana przez Unię Europejską w ramach programu Fundusze Europejskie dla Nowoczesnej Gospodarki (FENG). Przyznanie dofinansowania oznacza, że projekt przeszedł rygorystyczną ocenę i jest uznany za kluczowy dla rozwoju innowacyjności polskiej gospodarki i ochrony zdrowia.

Projekt G4PL ma charakter mieszany (gospodarczy i niegospodarczy), co oznacza, że w wyniku jego realizacji powstanie infrastruktura (aparatura laboratoryjna, bazy danych, oprogramowanie do ich analizy) służąca zarówno do badań naukowych, jak i do świadczenia usług komercyjnych podmiotom zewnętrznym.

Więcej informacji na temat projektu znajdziesz tutaj: <https://genomikadlapolski.pl/>

Definicje

Genom to kompletna informacja genetyczna organizmu, zapisana w postaci DNA, zlokalizowanego głównie w jądrze komórkowym. U człowieka genom jądrowy jest diploidalny, co oznacza, że każda osoba posiada dwie kopie, jedną odziedziczoną po matce, drugą po ojcu. Ten sposób dziedziczenia jest typowy dla gatunków rozmnażających się płciowo.

Jądrowy DNA jest podzielony na odcinki zwane **chromosomami**. Zdrowy człowiek posiada 23 pary (razem 46) chromosomów, z czego pary nr 1-22 to tzw. autosomy. Geny występujące na autosomach występują więc zawsze w dwóch kopiach. 23. para to chromosomy płci, które są identyczne tylko u kobiet (X,X), a różne u mężczyzn (X,Y). Kobieta posiada dwa chromosomy X, z których jeden jest odziedziczony po matce, a drugi po ojcu. Determinujący płeć męską chromosom Y znacząco różni się od chromosomu X i jest przekazywany z ojca na syna. Mężczyzna posiada więc dwa różne chromosomy płci: X zawsze odziedziczony po matce, a Y po ojcu.

W komórkach człowieka poza genomem jądrowym występuje też dodatkowy DNA,

Projekt **Genomika dla Polski (G4PL, FENG.02.04-IP.04-0007/25-00)** jest dofinansowany przez Unię Europejską w ramach programu Fundusze Europejskie dla Nowoczesnej Gospodarki i działania 2.4 Badawcza Infrastruktura Nowoczesnej Gospodarki.



Fundusze Europejskie
dla Nowoczesnej Gospodarki



Rzeczpospolita
Polska

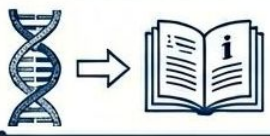
Dofinansowane przez
Unię Europejską



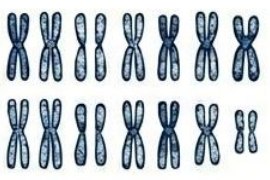
zwany **mitochondrialnym (mtDNA)**, który jest przekazywany wyłącznie przez matki potomstwu obojga płci.

Zarówno mtDNA jak i chromosom Y to tzw. **markery jednorodzicielskie**, dzięki którym można prześledzić pochodzenie danej osoby w linii matczynej (mtDNA) oraz ojcowskiej (chr Y, tylko u mężczyzn). Osoby posiadające wspólnego przodka w linii matczynej należą do tej samej haplogrupy mtDNA, którą definiuje występowanie określonych wariantów genetycznych w zmiennym regionie mtDNA. Podobnie zbiór określonych wariantów genetycznych występujących na chromosomie Y określa przynależność do danej haplogrupy chr Y. W przypadku pozostałych chromosomów, obecnych w genomie w dwóch kopiach, trudniej jest wykazać, od którego rodzica pochodzi dany chromosom.

KLUCZOWE DEFINICJE GENETYCZNE



- GENOM**
 Twoja osobista „instrukcja budowy”. To kompletny zapis informacji genetycznej zawarty w DNA. U człowieka większość tego zapisu znajduje się w jądrze komórkowym.



- CHROMOSOMY**
 Genom jądrowy jest podzielony na 46 „rozdziatów” zwanych chromosomami. Tworzą one 23 pary: w każdej parze jedną kopię otrzymujemy od matki, drugą od ojca.

Autosomy: To pierwsze 22 pary chromosomów, wspólne dla kobiet i mężczyzn.
Chromosomy płci: 23. para, która określa płeć. Kobiety mają dwa chr X (XX), a mężczyźni jeden X i jeden Y (XY).



- MARKERY JEDNORODZIELSKIE**
 To specyficzne fragmenty DNA, które nie mieszają się w każdym pokoleniu, lecz są przekazywane w niemal niezmienionej formie od jednego z rodziców:

DNA Mitochondrialny (mtDNA)
 Dodatkowy, niewielki fragment DNA znajdujący się poza jądrem komórkowym. Pozwala śledzić linię żeńską (matczyną) – przekazywany przez matkę wszystkim dzieciom.

Chromosom Y:
 Chromosom warunkujący płeć męską, przekazywany tylko z ojca na syna. Pozwala śledzić linię męską (ojcowską).



- HAPLOGRUPA**
 Twoja „rodzina genetyczna”. To grupa ludzi posiadających wspólnego przodka sprzed tysięcy lat. Przynależność do haplogrupy określana jest właśnie na podstawie markerów jednorodzicielskich.

Czemu służą badania genomiczne?

Każdy z nas posiada unikatową informację genetyczną, zapisaną w postaci DNA. Nazywamy ją **genomem**. W skład genomu wchodzi wszystkie nasze geny, a także fragmenty, które nie kodują żadnych funkcjonalnych cząsteczek. Niektóre z tych fragmentów zawierają informację istotną np. dla identyfikacji danego człowieka czy

Projekt **Genomika dla Polski (G4PL, FENG.02.04-IP.04-0007/25-00)** jest dofinansowany przez Unię Europejską w ramach programu Fundusze Europejskie dla Nowoczesnej Gospodarki i działania 2.4 Badawcza Infrastruktura Nowoczesnej Gospodarki.



Fundusze Europejskie
dla Nowoczesnej Gospodarki



Rzeczpospolita
Polska

Dofinansowane przez
Unię Europejską



określenia stopnia pokrewieństwa. Badając genom człowieka analizujemy więc tysiące genów i regionów znajdujących się pomiędzy nimi. Badania genomiczne na skalę całego kraju są kluczowe, ponieważ dzięki nim będzie możliwa:

- medycyna „szyta na miarę”: Dzięki danym z G4PL lekarze w przyszłości będą mogli dobrać terapię onkologiczną czy kardiologiczną idealnie dopasowaną do zapisu genetycznego pacjenta, minimalizując skutki uboczne (w różnych krajach może występować inna częstość wariantów genetycznych związanych z odpowiedzią na terapię czy metabolizm leków).
- szybsza diagnoza: Wiedza płynąca z projektu, zakupiona aparatura i wypracowane protokoły analizy danych pozwolą wykrywać już na etapie badań przesiewowych predyspozycje do chorób cywilizacyjnych (jak nowotwory czy choroby serca) oraz rzadkich wad genetycznych, które często przez lata pozostają nieodkryte.
- zdrowsza przyszłość: Wyniki badań posłużą do opracowania nowych metod profilaktyki, które pozwolą nam dłużej cieszyć się zdrowiem.
- wykorzystanie sztucznej inteligencji i komputerów kwantowych do analizy dużych zbiorów danych, jakimi są dane genomiczne: W analizie Twojego DNA pomogą najnowocześniejsze technologie – w tym polskie superkomputery i rozwijające się systemy sztucznej inteligencji. To pozwoli na opracowanie narzędzi ułatwiających lekarzom wydobywanie najistotniejszych pod względem medycznym informacji z zapisu DNA pacjenta.

Biorąc udział w G4PL, stajesz się częścią globalnej rewolucji genomicznej. Część wyników z tego projektu (grupa reprezentatywna dla populacji polskiej) zasili bazy danych tworzone w ramach dużego projektu europejskiego Genome of Europe (GoE). Jego celem jest zebranie co najmniej 100 tysięcy genomów mieszkańców Europy. Dzięki temu Polska nie będzie „białą plamą” na genomicznej mapie świata, a nasi naukowcy i lekarze będą mieli dostęp do dużych zbiorów danych genetycznych nt. populacji, którą leczą.

Wszystkie dane cyfrowe zdeponowane zostaną w bezpiecznych systemach **Poznańskiego Centrum Superkomputerowo-Sieciowego (PCSS)**. Systemy te są chronione przed dostępem osób nieuprawnionych, a Twoja informacja genetyczna jest tam przechowywana wyłącznie pod zakodowanym numerem, co gwarantuje pełną anonimowość w procesie naukowym.

Co stanie się z Twoją próbką?

Uczestnik dobrowolnie oddaje materiał do projektu G4PL. Materiałem wyjściowym do badań będą próbki krwi pobrane przez osoby do tego uprawnione lub próbki śliny samodzielnie pobrane i dostarczone przez uczestników badania w pojemnikach uzyskanych od osób prowadzących badania. W drugim przypadku uczestnik badania otrzyma kompletny zestaw do pobrania i zabezpieczenia próbki śliny na czas

Projekt **Genomika dla Polski (G4PL, FENG.02.04-IP.04-0007/25-00)** jest dofinansowany przez Unię Europejską w ramach programu Fundusze Europejskie dla Nowoczesnej Gospodarki i działania 2.4 Badawcza Infrastruktura Nowoczesnej Gospodarki.



Fundusze Europejskie
dla Nowoczesnej Gospodarki



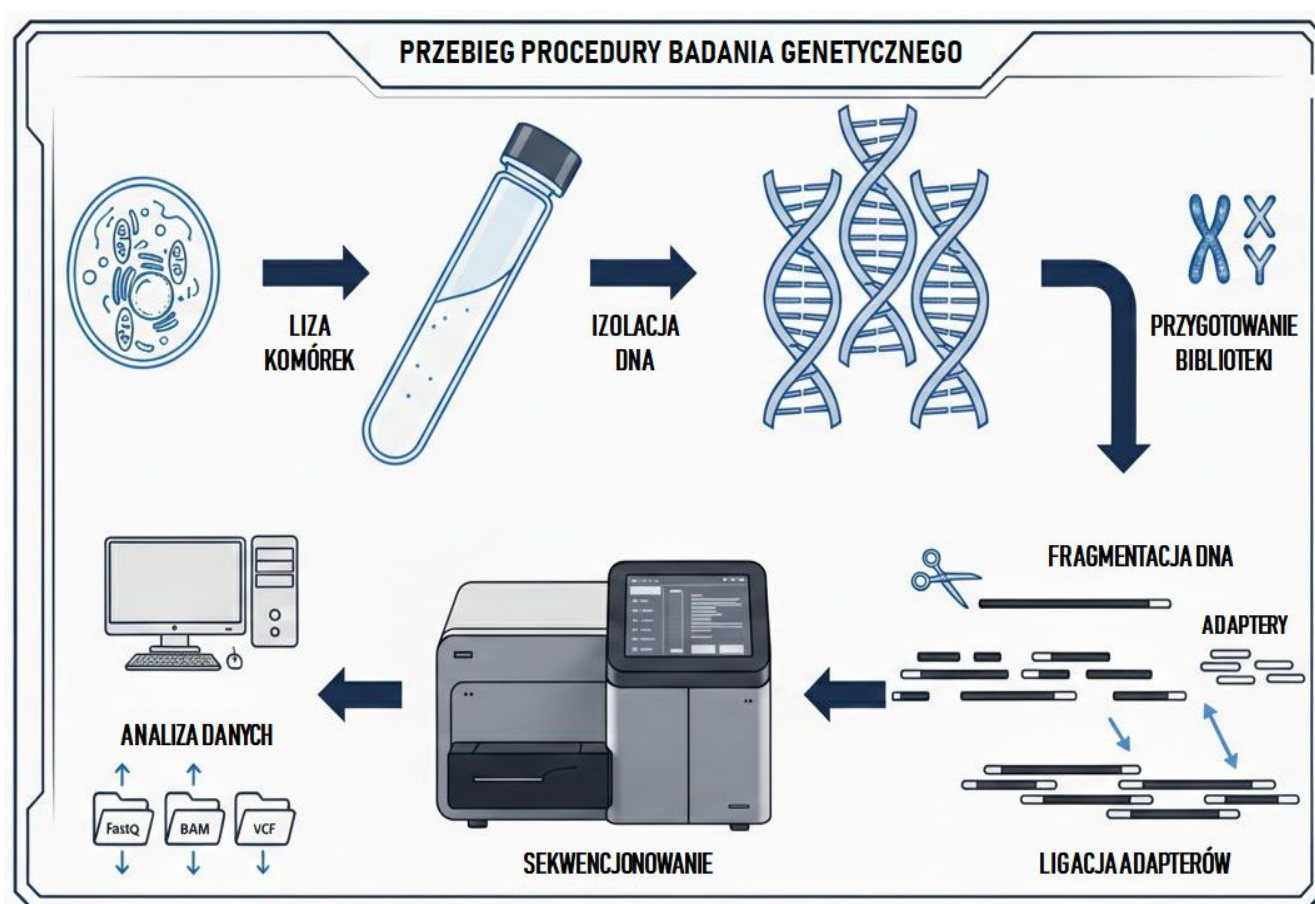
Rzeczpospolita
Polska

Dofinansowane przez
Unię Europejską



transportu, wraz ze szczegółową instrukcją obsługi oraz wysyłki. Uczestnik nie nabywa praw majątkowych do ewentualnych wyników badań, odkryć lub produktów komercyjnych, które mogą powstać w przyszłości na bazie analizy zgromadzonego materiału.

Udział w badaniu nie wiąże się z jakimkolwiek ryzykiem poniesienia szkody przez uczestnika badania. Sporadycznie mogą wystąpić: przedłużone krwawienie, ból lub zasinienie w miejscu wkłucia, omdlenia, nudności. Na każdym etapie badania uczestnik może podjąć decyzję o wycofaniu swojej zgody i zażądać zniszczenia pochodzącego od niego materiału biologicznego oraz danych uzyskanych z jego analizy.



Twoje bezpieczeństwo i prywatność są dla nas priorytetem. Cały proces jest ściśle kontrolowany:

Zgoda i Ankieta: Na początku wypełniasz ankietę i podpisujesz świadomą zgodę na udział w projekcie oraz ubezpieczenie OC.

Pseudonimizacja: To najważniejszy krok dla Twojej prywatności. Twoja krew lub ślina natychmiast otrzymuje unikatowy identyfikator (kod literowo-cyfrowy). Od tego

Projekt **Genomika dla Polski (G4PL, FENG.02.04-IP.04-0007/25-00)** jest dofinansowany przez Unię Europejską w ramach programu Fundusze Europejskie dla Nowoczesnej Gospodarki i działania 2.4 Badawcza Infrastruktura Nowoczesnej Gospodarki.



Fundusze Europejskie
dla Nowoczesnej Gospodarki



Rzeczpospolita
Polska

Dofinansowane przez
Unię Europejską



momentu w systemach komputerowych nie widnieje Twoje imię i nazwisko, a jedynie ten identyfikator. Naukowcy analizujący dane nie wiedzą, do kogo należy próbka.

Izolacja DNA: Z pobranego materiału wyodrębniamy DNA. Sprawdzamy jego jakość, aby mieć pewność, że wyniki badania będą wiarygodne.

Przygotowanie do odczytu: Do Twojego DNA dołączamy mikroskopijne „łączniki” (adaptory). Dzięki nim nowoczesne maszyny – sekwenatory – będą mogły „przeczytać” Twój kod genetyczny.

Sekwencjonowanie (odczytywanie): Maszyna litera po literze odczytuje informację zapisaną w Twoim DNA i zapisuje ją w postaci bezpiecznych plików cyfrowych.

Analiza i Wyniki: Komputery przeszukują zapis Twojego DNA pod kątem najważniejszych informacji. Dowiadujemy się m. in. o:

- pochodzeniu genetycznym - badając tzw. markery jednorodzicielskie, czyli haplogrupy mitochondrialnego DNA od matki (u kobiet i mężczyzn) i haplogrupy chromosomu Y od ojca (tylko u mężczyzn).
- zmianach w genach (wariantach), które mogą mieć wpływ na zdrowie, zgodnie z międzynarodowymi wytycznymi medycznymi (lista ACMG).

Ważne: To, jakie informacje do Ciebie wrócą, zależy od opcji, którą zaznaczysz w formularzu zgody. Możesz sam zdecydować, czy chcesz poznać wyniki dotyczące potencjalnych zagrożeń dla zdrowia, czy tylko markery jednorodzicielskie, z których dowiesz się więcej na temat pochodzenia swoich dawnych przodków. Możesz także zaznaczyć opcję, w której rezygnujesz z otrzymania jakichkolwiek informacji nt. swojego DNA. W każdym momencie możesz zmienić lub wycofać swoją zgodę, kontaktując się z nami mailowo: g4pl@ibch.poznan.pl.

Przechowywanie materiału biologicznego i danych osobowych i genomowych: Materiał biologiczny będzie przechowywany w dedykowanych biobankach w ściśle określonych warunkach gwarantujących jego trwałość. Dane osobowe i dane genomowe w postaci danych pseudonimizowanych będą przechowywane w systemach PCSS zgodnie ze standardami bezpieczeństwa informacji. Materiał biologiczny i dane uzyskane w ramach projektu będą przechowywane co najmniej do końca 2050 r.

Analiza materiału genetycznego zaplanowana w ramach projektu ma charakter badawczego eksperymentu medycznego. Zgodnie z prawem, aby wziąć w nim udział, wymagana jest Twoja dobrowolna i świadoma zgoda oraz objęcie Cię ochroną ubezpieczeniową, o czym szczegółowo informują załączone deklaracje.

