

Інформація для учасника проєкту.

Проєкт «Геноміка для Польщі» (Genomika dla Polski, G4PL) має за мету створення загальнонаціональної інфраструктури для геномних досліджень. Вона включатиме мережу лабораторій, що проводитимуть дослідження та виконуватимуть послуги з секвенування ДНК, створювати програмне забезпечення для аналізу генетичних даних та централізовану базу геномних даних для польської популяції. Ця база даних буде заповнена раніше зібраними даними, а також даними секвенування зразків, зібраними під час проєкту G4PL. Ця база даних також міститиме анонімну інформацію про вашу ДНК.

Консорціум створений з 12 організацій з усієї країни, включаючи інститути Польської Академії Наук (Інститут біоорганічної хімії з його Познанським Суперкомп'ютерно-Мережевим Центром (PCSS), Інститут генетики людини та Інститут Ненцького), великі університети (Гданський, Варшавський, Ягеллонський, Лодзький, Білостоцький та Познанський політехнічний університет), а також Національні інститути кардіології та онкології та Дослідницьку Мережу Лукасевич (PORT). Керівником проєкту є Інститут біоорганічної хімії Польської Академії Наук у Познані. Ініціатива фінансується Європейським Союзом у рамках програми «Європейські фонди для сучасної економіки» (FENG). Надання фінансування означає, що проєкт пройшов ретельну оцінку та був визнаний ключовим для розвитку інновацій у польській економіці та охороні здоров'я.

Проєкт G4PL є проєктом змішаного використання (комерційним та некомерційним), що означає, що його реалізація призведе до створення інфраструктури (лабораторне обладнання, бази даних та програмне забезпечення для аналізу) як для наукових досліджень, так і для надання комерційних послуг зовнішнім організаціям. Детальну інформацію про проєкт можна знайти за цим посиланням: <https://genomikadlapolski.pl/>

Ключові поняття

Геном - це повна генетична інформація організму, записана у формі ДНК, що локалізується переважно в ядрі клітин. У людини ядерний геном є диплоїдним, що означає, що кожний індивід має дві копії, одну успадковану від матері і другу - від батька. Такий спосіб спадковості є характерним для видів із статевим розмноженням.

Ядерна ДНК поділена на фрагменти, які називаються **хромосомами**. Здорова людина має 23 пари (разом 46) хромосом, із яких пари 1 - 22 називаються аутосомами. Гени, що знаходяться на аутосомах, завжди успадковуються двох копіях. 23-тя пара - це статеві хромосоми, які ідентичні лише у жінок (X,X) та різні у чоловіків (X,Y). Жінки мають дві X-хромосоми, одна успадкована від матері, а друга - від батька. Y-хромосома, що визначає чоловічу стать, суттєво відрізняється від X-хромосоми та передається від батька до сина. Тому чоловіки мають дві різні статеві хромосоми: X завжди успадковується від матері, а Y - від батька.

В людських клітинах окрім геному ядра, є також додаткова молекула ДНК, що

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



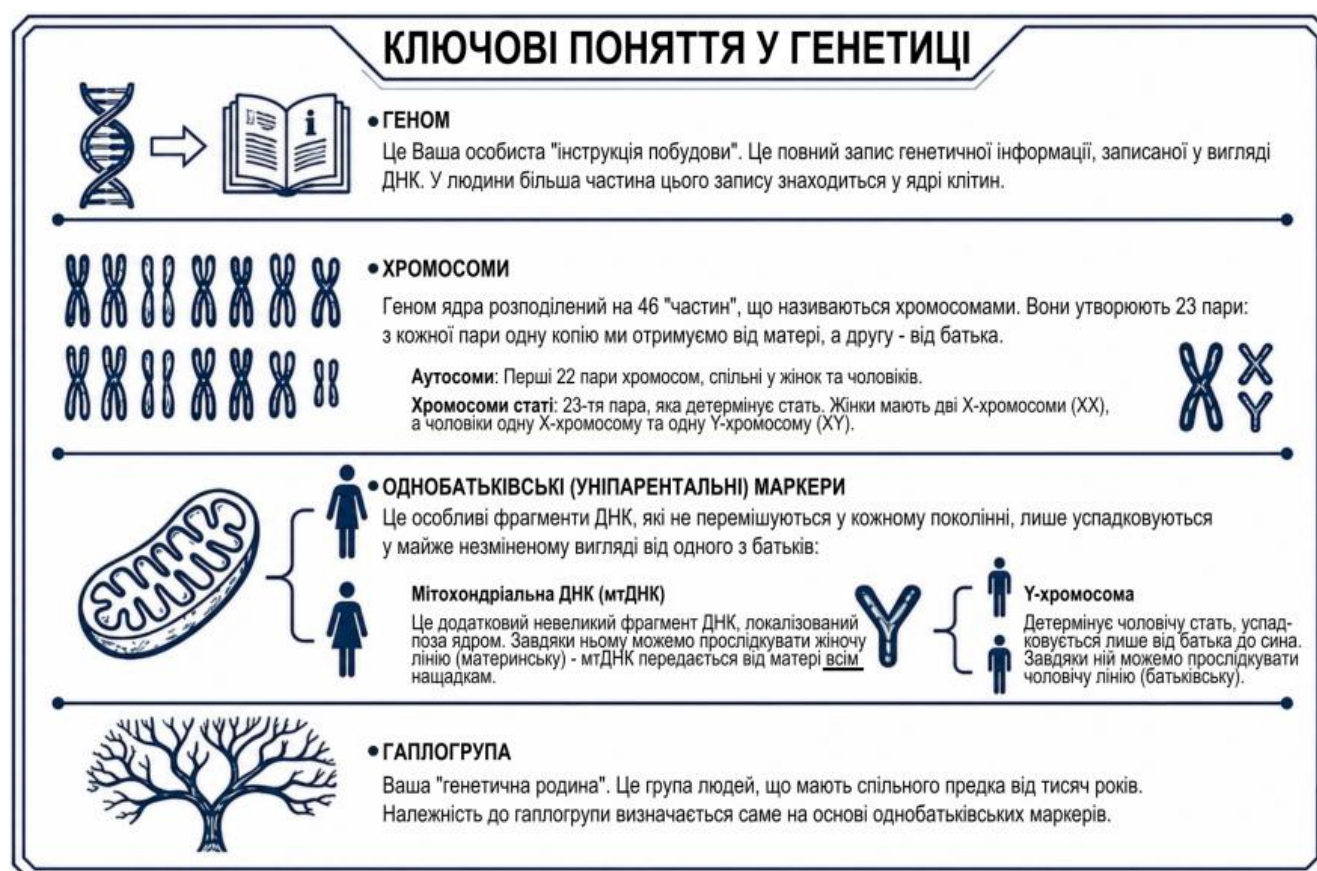
Rzeczpospolita
Polska

Dofinansowane przez
Unię Europejską



називається мітохондріальною ДНК (мтДНК), яка передається тільки від матері потомкам обидвох статей.

мтДНК, так само як і Y-хромосома, є так званими уніпарентальними (однобатьківськими) маркерами, які дозволяють простежити походження людини по материнській (мтДНК) та батьківській (хромосома Y, лише у чоловіків) лініях. Особи, які мають спільного предка по материнській лінії, належать до однієї гаплогрупи мтДНК, яка визначається наявністю специфічних генетичних варіантів у варіабельному регіоні мтДНК. Аналогічно, набір специфічних генетичних варіантів, знайдених на Y-хромосомі, визначає приналежність до даної гаплогрупи chr Y. Для решти хромосом, присутніх у двох копіях у геномі, визначити, від якого з батьків походить дана хромосома, значно складніше.



Для чого потрібні геномні дослідження?

Кожен із нас володіє унікальною генетичною інформацією, що зберігається у формі ДНК. Ми називаємо її геномом. До складу геному входять всі наші гени, а також елементи, що не кодують жодних функціональних молекул. Деякі з цих елементів мають важливу інформацію, наприклад для ідентифікації даної особи

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



або для визначення ступеня спорідненості. Вивчаючи геном людини, ми аналізуємо тисячі генів та регіонів геному, що знаходяться між ними. Геномні дослідження у загальнонаціональному масштабі мають вирішальне значення, оскільки вони створюють можливості для:

- “шитой на вимір” медицини: завдяки даним з G4PL лікарі зможуть у майбутньому підбирати онкологічну або кардіологічну терапію, яка ідеально підходитиме до генетичного набору індивідуального пацієнта, мінімізуючи побічні ефекти (у різних країнах генетичні варіанти пов'язані з реакцією на терапію чи метаболізм ліків можуть зустрічатися з різною частотою).
- швидшої діагностики: знання, отримані в результаті проєкту, закуплене обладнання та розроблені протоколи аналізу даних дозволять виявляти вже на етапі скринінгу схильність до цивілізаційних захворювань (таких як рак чи хвороби серця), а також рідкісні генетичні дефекти, які часто залишаються невиявленими протягом років.
- здорового майбутнього: результати досліджень будуть використані для розробки нових профілактичних методів, які дозволять нам довше тішитися здоров'ям.
- використання штучного інтелекту та квантових комп'ютерів для аналізу масивних зборів даних, таких як геномні дані: у аналізі Вашої ДНК допоможуть найсучасніші технології - в тому числі польські суперкомп'ютери та новітні системи штучного інтелекту. Це дозволить розробити інструменти, що допоможуть лікарям витягувати найбільш медично значущу інформацію з ДНК пацієнта.

Взявши участь у G4PL, Ви станете частиною глобальної революції у геноміці. Частина результатів цього проєкту (репрезентативна група населення Польщі) поповнить бази даних, що наразі створюються в рамках великого європейського проєкту “Геном Європи” (англ. Genome of Europe, GoE). Він має за мету збір щонайменше 100 тисяч геномів жителів Європи. Завдяки цьому, Польща не буде “білою плямою” на геномній карті світу, а наші вчені та лікарі матимуть доступ до великих обсягів генетичних даних населення, яке вони лікують.

Всі цифрові дані зберігатимуться у безпечних системах **Познаньського Суперкомп'ютерно-Мережевого Центру (PCSS)**. Ці системи захищені від несанкціонованого доступу, а Ваша генетична інформація зберігатиметься там під закодованим номером, що гарантує анонімність у науковому процесі.

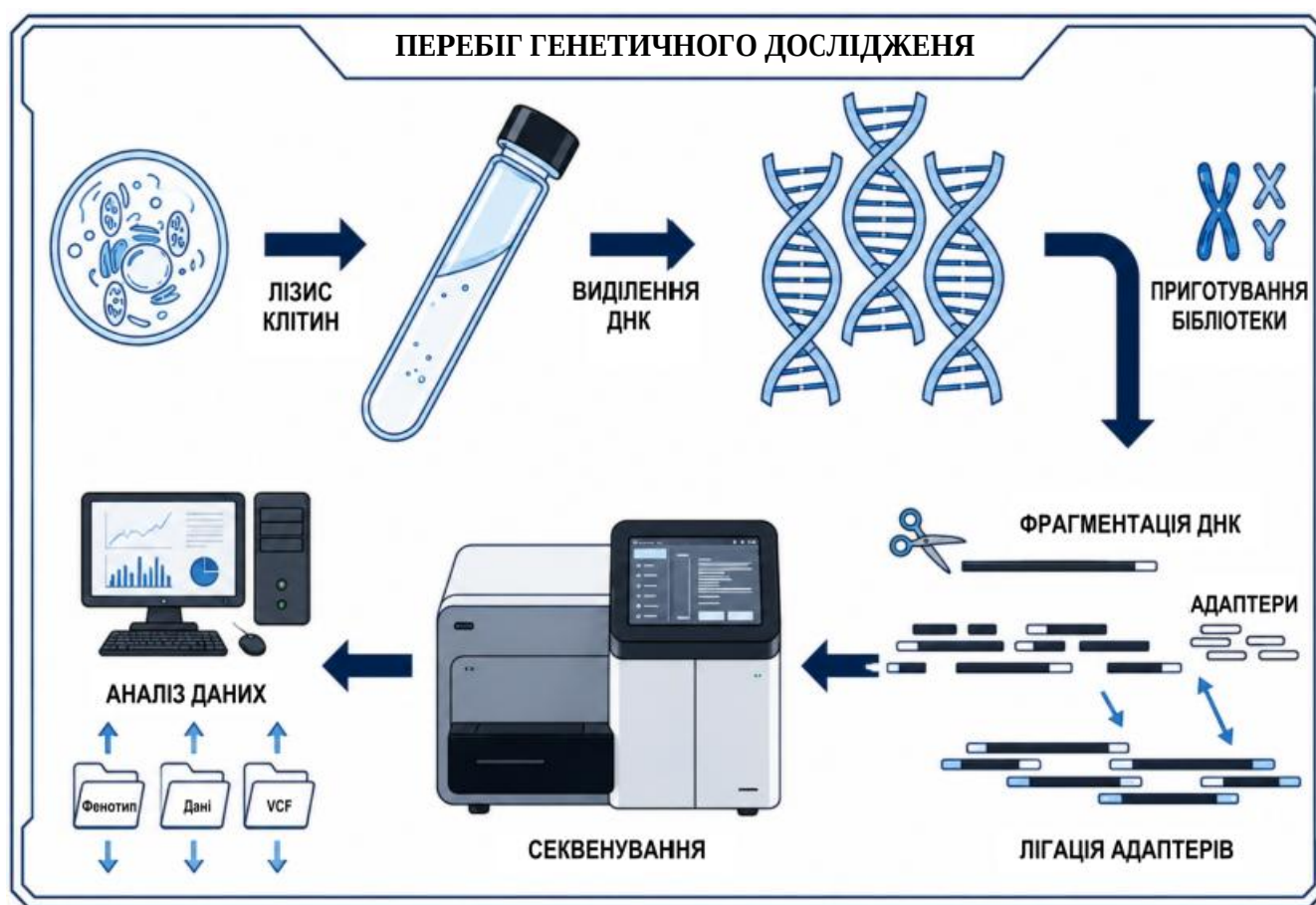
Що станеться з Вашим зразком?

Учасник добровільно надає матеріал проєктові G4PL. Вихідним матеріалом будуть зразки крові, зібрані уповноваженими особами або зразки слини, забрані та надані учасниками дослідження у контейнерах, наданих працівниками, що проводять дослідження. В другому випадку, учасник отримує повний набір для



забору та запакування зразка слини на час транспорту, а також детальну інструкцію використання та надсилання. Учасник не набуває матеріальних прав на жодні результати досліджень, відкриття чи комерційні продукти, які можуть бути створені в майбутньому на основі аналізу зібраного матеріалу.

Участь у дослідженні не передбачає жодних ризиків заподіяння шкоди учасникові. Зрідка можуть виникати: тривала кровотеча, біль чи синець у місці уколу, непритомність чи нудота. На будь-якому етапі дослідження учасник може вирішити відкликати свою згоду та вимагати знищення свого біологічного матеріалу разом із даними, отриманими з його аналізу.



Ваша безпека і конфіденційність - наш пріоритет. Весь процес суворо контролюється:

Згода та Анкета: Спочатку Ви заповните анкету і підпишете інформовану добровільну згоду на участь у проєкті та отримання страхування цивільної відповідальності.

Псевдонімізація: Це найважливіший крок для Вашої конфіденційності. Вашій крові або слині негайно надається унікальний ідентифікатор, код з літер і цифр.

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



Від цього моменту, в комп'ютерних системах Ваше ім'я ані прізвище не висвічується, а лише цей ідентифікатор. Дослідник, що аналізує дані, не знає, кому належить цей зразок.

Виділення ДНК: З зібраного матеріалу виділяємо ДНК. Перевіряємо її якість, щоб гарантувати достовірність результатів досліджень.

Підготовка до зчитування: До Вашої ДНК ми приєднуємо мікроскопічні "конектори" (адаптери). Ці конектори дозволяють сучасним машинам - секвенаторам - "зчитувати" Ваш генетичний код.

Секвенування (зчитування): Машина зчитує інформацію, що міститься у Вашій ДНК, літера за літерою, і зберігає її у вигляді безпечних цифрових файлів.

Аналіз та Результати: Комп'ютери шукають у Вашій ДНК ключову інформацію. Зокрема, ми дізнаємося про такі речі як:

- генетичне походження - досліджуючи так звані однобатьківські (уніпарентальні) маркери, тобто гаплогрупи мітохондріальної ДНК від матері (у чоловіків і жінок) та гаплогрупи Y-хромосоми від батька (лише у чоловіків).
- зміни у генах (варіанти), які можуть впливати на здоров'я, згідно з міжнародним медичними рекомендаціями (список ACMG).

Важливо: Інформація, яку Вам нададуть, залежить від тої опції, яку Ви оберете у формулярі інформованої згоди. Ви можете вирішити самі, чи бажаєте знати результати стосовно потенційних ризиків для здоров'я, чи тільки уніпарентальні (однобатьківські) маркери, що допоможе Вам дізнатися більше про Ваших предків. Також Ви можете вибрати опцію відмови від отримання будь-якої інформації про Вашу ДНК. У будь-який момент Ви можете відкликати свою згоду, зв'язавшись з нами електронною поштою: g4pl@ibch.poznan.pl.

Зберігання біологічного матеріалу, а також персональних і геномних даних: Біологічний матеріал зберігатиметься у спеціалізованих біобанках за суворо визначених умов, що гарантують його довговічність. Персональні та геномні дані у вигляді псевдонімізованих даних будуть зберігатися у системах PCSS, відповідно до стандартів інформаційної безпеки. Біологічний матеріал та дані отримані в рамках проєкту зберігатимуться щонайменше до кінця 2050 року.

Аналіз генетичного матеріалу, запланований в рамках цього проєкту, є медичним дослідницьким експериментом. Згідно з законом, для участі потрібна Ваша добровільна та свідомо згода та, а також забезпечення страхового покриття, як зазначено в прикріплених деклараціях.

