



Compartilhamento de dados genômicos

Profa. Dra. Iscia Lopes Cendes

Professora Titular de Genética Médica e Medicina Genômica,

Departamento de Medicina Translacional

Faculdade de Ciências Médicas

Universidade Estadual de Campinas, UNICAMP

icendes@unicamp.br

Conflito de Interesse

Declaro não possuir conflito de interesse em relação a essa apresentação

Data Sharing for Research

1971

1982

1994

2000

2011

2021



Protein Data
Bank
PDB founded

ENA Database
founded @
EMBL-HD

EMBL-EBI
established

Draft Human
Genome

European
Genome
Phenome Archive

AlphaFoldDB



Translation of research to medicine

- We need to understand the relationships between genotype and disease phenotypes in detail.
- The only way to collect enough clinical and genetic data for the understanding of the molecular mechanisms of disease is through the international cooperation.
- The ethical and responsible sharing of good quality data in an altruistic act, that will benefit patients at any place on the planet.

Precision Medicine: KEY WORDS

- Diverse data types in large cohorts: *-omics, imaging (e.g., brain activity, longitudinal MRI), population studies, environmental exposures*: **BIG DATA**
- Use of *wearable sensors (biosensors)*: **DIGITAL HEALTH**
- Development of new data acquisition protocols, aggregation, integration and analysis: **DATA SCIENCE**
- Challenges in data storage, security, selective access, sorting, visualization and **sharing**: **OPEN SCIENCE**

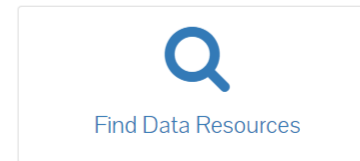
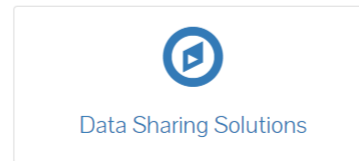
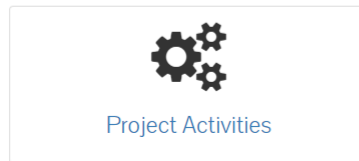
Home About Activities Solutions Blog Resources Meetings Members Donations Login [Donate](#) Search ...

Global Variome

An NGO maintaining operational relations with the [United Nations Educational, Scientific and Cultural Organisation \(UNESCO\)](#)

Global Variome provides support services to the international coordination work of the Human Variome Project; an international non-governmental organisation that is working to ensure that all information on genetic variation and its effect on human health can be collected, curated, interpreted and shared freely and openly.

[Learn more about the Project](#) [Join the Project Consortium](#)



- **Aim:** A global initiative to **collect** and **curate** all human genetic variation affecting human health.



- **Mission:** To improve health care by facilitating the **harmonization** of the human genetic variation data and by understanding its impact on health.



National Nodes (2019)





HUMAN GENOME ORGANISATION



[HOME](#) [ABOUT US](#) [EVENTS](#) [AWARDS](#) [COMMITTEES](#) [EDUCATION](#) [GVDB](#) [LSDB](#) [CONTACT](#)

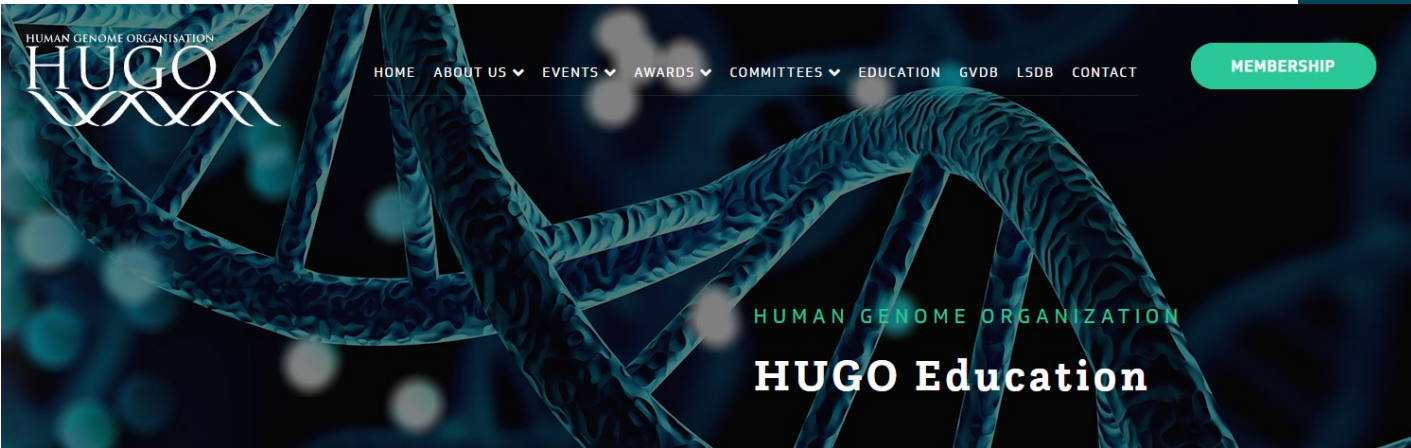
[MEMBERSHIP](#)

HUMAN GENOME ORGANIZATION

About HUGO

ABOUT HUGO

Introduction



CONFIRMED members:

Chair: Dhavendra Kumar (Queen Mary University of London)

Co-Chair: Angela Solano (University of Buenos Aires)

Zarina Abdul Latiff (Universiti Kebangsaan Malaysia)

Carolyn Applegate (Johns Hopkins School of Medicine, US)

Qasim Ayub (Monash University Malaysia)

Zilfalil bin Alwi (Universiti Sains Malaysia)

Maria Madalena Chimpolo (Universidade Agostinho Neto, Angola)

Johan den Dunnen (Leiden University Medical Center, Netherlands)

Sultana Faradz (Diponegoro University, Indonesia)

Christian Gilissen (Radboud University Nijmegen)

Sherifa Hamed Assiut University Hospital, Egypt)

Vincent Harley (Hudson Institute of Medical Research, Australia)

Ada Hamosh (OMIM & Johns Hopkins University, US)

Paul James (Western Sydney University, Australia)

Andreas Laner (MGZ – Medical Genetics Center, Germany)

Iscia Lopes-Cendes (University of Campinas, Brazil)

Luz Berenice López Hernández (Universidad Autónoma de Guadalajara, Mexico)

Julie Makani (Muhimbili University of Health and Allied Sciences, Tanzania)

Catherine Lynn Silao (NIH Philippines)

Tilak Shrestha (Tribhuvan University, Nepal)

Edward Tobias (University of Glasgow, UK)

Charlie Wray (The Jackson Laboratory, US)

Narazah Yussof (Universiti Sains Malaysia)

Juan Carlos Zenteno (Hospital General de México)

To accelerate progress in human health
by helping to establish a common framework of
harmonized approaches to enable effective and
responsible sharing of genomic and clinical data, and by
catalyzing data sharing projects that drive and
demonstrate the value of data sharing



**Developing documents, products and
supporting projects aiming to foster data-sharing**

2014



Enabling responsible genomic data sharing for the benefit of human health

The Global Alliance for Genomics and Health (GA4GH) is a policy-framing and technical standards-setting organization, seeking to enable responsible genomic data sharing within a **human rights framework**.

Open for Comment

The following GA4GH standards are open for public comment:

[Participants, Patients & Public Engagement Policy](#)

Please submit comments via **email** or in the document by Friday, 15 January 2021 at 5pm GMT.





Global Alliance
for Genomics & Health
Collaborate. Innovate. Accelerate.

MEMBERSHIP

Members of the Genomics in Health Implementation Forum (GHIF) are **GA4GH Organizational Members** that are (1) focused on advancing a genomics strategy across a single country or a consortium of countries, (2) working towards enabling translation of genomics into clinical care, and (3) actively working to adopt GA4GH standards to contribute to global data sharing. GHIF members are invited to participate in all working meetings and online discussion forums. Membership also enables access to the shared resources contained in the GHIF Toolkit.



BIPMed - Brazilian Initiative on Precision Medicine



BIPMed Brazilian Initiative on **PRECISION MEDICINE**

www.bipmed.org



Mission

- To help implement **precision medicine** in Brazil by acting as a **catalytic element** to foster **collaboration** among different stakeholders (scientist, physicians, health authorities, hospitals, society)

First product: BIPMed genomic database



UNICAMP





No portal BIPMed

Our Products

What do we do?

Databases

- Genomic Databases: BIPMed provides two databases containing pooled variant information of subjects from the Brazilian reference population (Campinas/SP region) and phenotype-specific databases:
 - [BIPMed-WES-db](#) provides information obtained from Whole Exome Sequencing experiments and includes 106 subjects;
 - [BIPMed-Array-db](#) contemplates 264 individuals and the data were obtained from microarray-based experiments (Affymetrix GenomeWide SNP 6.0 array).

Interface LOVD



Brazilian Initiative on Precision Medicine



BIPMed SNP Array

contact@bipmed.org

[Genes](#)
[Transcripts](#)
[Variants](#)
[Individuals](#)
[Diseases](#)
[Screenings](#)
[Submit](#)
[Documentation](#)

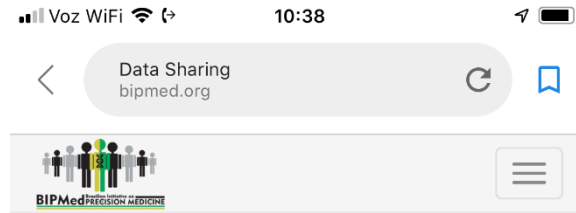
All genes

17391 entries on 174 pages. Showing entries 1 - 100.

100 per page « First < Prev 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 ... Next > Last »

Symbol	Gene	Chr	Band	Transcripts	Variants	Unique variants	Last updated	Associated with diseases
Admin								
A1BG-AS1	A1BG antisense RNA 1	19	q13.43	1	2	2	2017-10-26	-
A1CF	APOBEC1 complementation factor	10	q11.23	1	21	21	2017-10-26	-
A2M	alpha-2-macroglobulin	12	p13.31	1	20	20	2017-10-26	-
A2M-AS1	A2M antisense RNA 1 (head to head)	12	p13.31	1	1	1	2017-10-26	-
A2ML1	alpha-2-macroglobulin like 1	12	p13.31	1	33	33	2017-10-26	-
A2MP1	alpha-2-macroglobulin pseudogene 1	12	p13.31	1	2	2	2017-10-26	-
A3GALT2	alpha 1,3-galactosyltransferase 2	1	p35.1	1	1	1	2017-10-26	-
A4GALT	alpha 1,4-galactosyltransferase (P blood group)	22	q13.2	1	8	8	2017-10-26	-
A4GNT	alpha-1,4-N-acetylglucosaminyltransferase	3	q22.3	1	2	2	2017-10-26	-
AACS	acetoacetyl-CoA synthetase	12	q24.31	1	29	29	2017-10-26	-
AACSP1	acetoacetyl-CoA synthetase pseudogene 1	5	q35.3	1	6	6	2017-10-26	-
AADAC	arylacetyl-CoA synthetase	3	q25.1	1	11	11	2017-10-26	-
AADACL2	arylacetyl-CoA synthetase like 2	3	q25.1	1	13	13	2017-10-26	-
AADACL2-AS1	AADACL2 antisense RNA 1	3	q25.1	1	57	57	2017-10-26	-
AADACL3	arylacetyl-CoA synthetase like 3	1	p36.21	1	12	12	2017-10-26	-
AADACL4	arylacetyl-CoA synthetase like 4	1	p36.21	1	5	5	2017-10-26	-
AADACP1	arylacetyl-CoA synthetase pseudogene 1	3	q25.1	1	5	5	2017-10-26	-
AADAT	aminoadipate aminotransferase	4	q33	1	10	10	2017-10-26	-
AAED1	AhpC/TSA antioxidant enzyme domain containing 1	9	q22.33	1	1	1	2017-10-26	-
AAGAB	alpha- and gamma-adaptin binding protein	15	q23	1	8	8	2017-10-26	-
AAK1	AP2 associated kinase 1	2	p13.3	1	67	67	2017-10-26	-
AAMDC	adipogenesis associated Mth938 domain containing	11	q14.1	1	6	6	2017-10-26	-
AAR2	AAR2 splicing factor homolog	20	q11.23	1	1	1	2017-10-26	-
AARD	alanine and arginine rich domain containing protein	8	q24.11	1	3	3	2017-10-26	-
AARS	alanyl-tRNA synthetase	16	q22.1	1	4	4	2017-10-26	-
AARS2	alanyl-tRNA synthetase 2, mitochondrial	6	p21.1	1	5	5	2017-10-26	-

Data Sharing

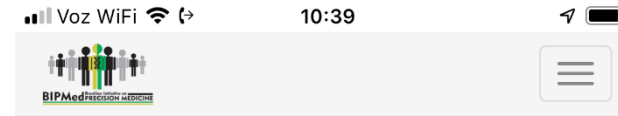
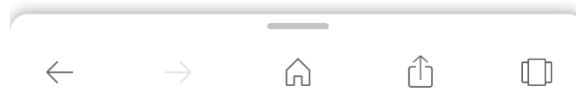


Data Sharing

Want to access or share data with BIPMed?

Accessing Data from BIPMed

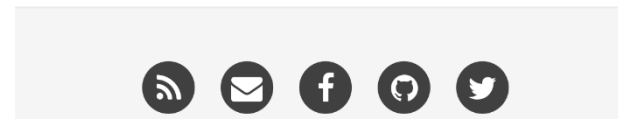
Please, check the Rules for Data Access ([english](#), [portuguese](#) or [spanish](#) version), fill out the Research Data Use Agreement ([english](#), [portuguese](#) or [spanish](#) version) and contact us for further details.



Sharing Data with BIPMed

Please, fill out the Agreement for Data Deposit into BIPMed Public Genomic Database file ([english](#), [portuguese](#) or [spanish](#) version) and contact us for further details.

You will need a Research Consent Form for each patient that agrees to participate in your project. Please, see a model of the Research Consent Form ([english](#), [portuguese](#) or [spanish](#) version).





LatinGen: www.latingen.org





Databases


List of openly available databases:

 **BIPMed** – The Brazilian Initiative on Precision Medicine (BIPMed) is an initiative of five Research Innovation and Dissemination Centers (RIDCs) supported by [FAPESP](#).

 **ABraOM** – Online Archive of Brazilian Mutations – This variant repository contains genomic variants of Brazilians.

 **Argentina DNA Variant Database** – Dr. Angela Solano (HVP node Argentina)

 **ChileGenomico**: Is a scientific project that aims to produce the first systematic characterization of the genome(s) in the Chilean population. The project is hosted by the University of Chile and is funded by FONDEF. To go directly to the database click [here](#).

 **Mexican Node of the Human Variome**: The Mexican node of the human variome represents an effort to gather the changes in DNA discovered in the Mexican population and its consequences for the detection and prevention of diseases, as well as for the development of precision medicine. – Dr. Augusto Rojas-Martinez and Dr. Rocío Ortiz López

A Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo (FAPESP) convida para o



LANÇAMENTO DA
REDE DE REPOSITÓRIOS
DE DADOS CIENTÍFICOS
DO ESTADO DE SÃO PAULO

16 de dezembro de 2019
das 13h às 16h - FAPESP



Public open research data network SP

First of its kind in Latin America



7 public universities, approx. 48 campi





11,5 mil faculty

170 mil students

+ researchers in e-Agriculture (CNPTIA) – will provide support to EMBRAPA's nation-wide network of all agricultural research data in Brazil

ABC LANÇA DOCUMENTO SOBRE ABERTURA E GESTÃO DE DADOS PARA A CIÊNCIA

ATUAÇÃO DA ABC | 03 de setembro de 2020

Compartilhar  Compartilhar  Compartilhar  Compartilhar 

Em abril de 2018, a Academia Brasileira de Ciências (ABC) sediou o [workshop Gerenciamento de Dados Científicos na América Latina e Caribe](#) (veja a [playlist](#) do evento), uma parceria entre a ABC, o Museu do Amanhã e o World Data System do Conselho Internacional de Ciência (ISC-WDS, na sigla em inglês).

Os Acadêmicos presentes foram unânimes em reconhecer a necessidade de que os temas do *workshop* e outros relacionados deveriam ser aprofundados no âmbito da Academia e no contexto do país.

NOTÍCIAS RELACIONADAS

ATUAÇÃO DA ABC, POLÍTICA DE CTIE | 23/02/2022
ICTP.BR DIVULGA DECLARAÇÃO DE PRINCÍPIOS QUANTO À CONSTITUIÇÃO

Os integrantes do Grupo foram os membros titulares da ABC [Alberto Henrique Frade Laender \(UFMG\)](#), [Claudia Maria Bauzer Medeiros \(Unicamp\)](#), [Ischia Lopes-Cendes \(Unicamp\)](#), [Mauricio Lima Barreto \(Fiocruz\)](#), [Marie-Anne Van Sluys \(USP\)](#) e o membro afiliado da ABC 2018-2022 [Ulisses Barres de Almeida \(CBPF\)](#).

Cada seção apresenta considerações sobre um tópico específico levantado pelos membros, que poderá ser expandido em atividades futuras. O objetivo do documento, além de introduzir estes temas, é alimentar o debate e subsidiar posicionamentos da ABC.

[Acesse aqui o documento.](#)

Dentre as conclusões do documento, foi destacado que a revolução imposta pelas tecnologias de informação e comunicação vem promovendo mudanças profundas e rápidas na dinâmica e no processo científico, renovando antigos e criando novos desafios, alguns dos quais cobrarão respostas imediatas. O papel e o impacto que a ciência terá na sociedade de amanhã dependerá das decisões tomadas no presente quanto à gestão e ao armazenamento das informações coletadas. Neste sentido, a ciência pode dar uma contribuição cultural relevante à sociedade da era digital, por meio de sua própria orientação positiva, servindo de modelo cultural a

PARA CHAPAS PÚBLICAS

ATUAÇÃO DA ABC, MULHERES NA CIÊNCIA, OS ACADÊMICOS | 19/02/2022

CONHEÇA A NOVA CHAPA CANDIDATA À DIRETORIA DA ABC

ATUAÇÃO DA ABC, POLÍTICA DE CTIE | 19/02/2022

NOVA REUNIÃO SOBRE FUTURO DA PG NO BRASIL

The background features a central white diamond shape. This diamond is surrounded by a grey border that has a white outline. The corners of the diamond are filled with yellow geometric shapes: a large yellow shape on the left, a blue shape on the top right, and a yellow shape on the bottom right. The overall design is modern and abstract.

Riscos



WHO chief: Omicron backlash against Africa shows why world needs pandemic treaty

Countries are disincentivized from reporting health threats, says Tedros Adhanom Ghebreyesus.

Omicron variant: Ramaphosa slams 'unscientific' travel curbs

REUTERS

SHARE 



Quebra de privacidade e sigilo

Ações para manter a privacidade dos dados

Consentimento

Desidentificação dos dados

Uso de ferramentas computacionais

Bancos de dados federados

Acesso em etapas

Informed consent

PUBLIC SHARING OF GENOMIC DATA

With the advance of research in the genomic field, currently it is of great importance to share in public databases the results of some molecular tests. When sharing genomic data, it is always assured that there will not be any reference to sample identifiers (for example: name, parents names, address, registration number in the hospital); however, relevant information may be included for proper interpretation of genomic data in the research context, such as: sex, age, country and region of origin, diagnosis and other pertinent clinical information.

- I authorize that the genomic test results carried out under this research project are made available in public databases that shall be consulted by researchers of the medical field, provided that these data are not related to sample identifiers (see above identifier examples).
- I do not authorize the availability of results of the genetic tests performed in this research project.

Researcher initials

Initials of the research subject or their representative

Global Public Perceptions of Genomic Data Sharing: What Shapes the Willingness to Donate DNA and Health Data?

Anna Middleton,^{1,2,*} Richard Milne,^{1,3} Mohamed A. Almarri,⁴ Shamim Anwer,⁵ Jerome Atutornu,¹ Elena E. Baranova,⁶ Paul Bevan,⁴ Maria Cerezo,⁷ Yali Cong,⁸ Christine Critchley,^{9,10} Josepine Fernow,¹¹ Peter Goodhand,¹² Qurratulain Hasan,^{13,14} Aiko Hibino,¹⁵ Gry Houeland,¹¹ Heidi C. Howard,^{11,39} S. Zakir Hussain,¹⁴ Charlotta Ingvoldstad Malmgren,^{16,17} Vera L. Izhevskaya,¹⁸ Aleksandra Jędrzejak,¹⁹ Cao Jinhong,²⁰ Megumi Kimura,²¹ Erika Kleiderman,²² Brandi Leach,²³ Keying Liu,^{24,25} Deborah Mascalzoni,^{26,11} Álvaro Mendes,²⁷ Jusaku Minari,²⁸ Nan Wang,⁸ Dianne Nicol,¹⁰ Emilia Niemiec,¹¹ Christine Patch,^{1,29} Jack Pollard,²³ Barbara Prainsack,^{30,31} Marie Rivière,³² Lauren Robarts,¹ Jonathan Roberts,¹ Virginia Romano,^{11,26} Haytham A. Sheerah,²⁴ James Smith,⁴ Alexandra Soulier,¹¹ Claire Steed,⁴ Vigdís Stefánsdóttir,³³ Cornelia Tandre,¹¹ Adrian Thorogood,²² Torsten H. Voigt,³⁴ Anne V. West,³⁵ Go Yoshizawa,³⁶ and Katherine I. Morley^{23,37,38}

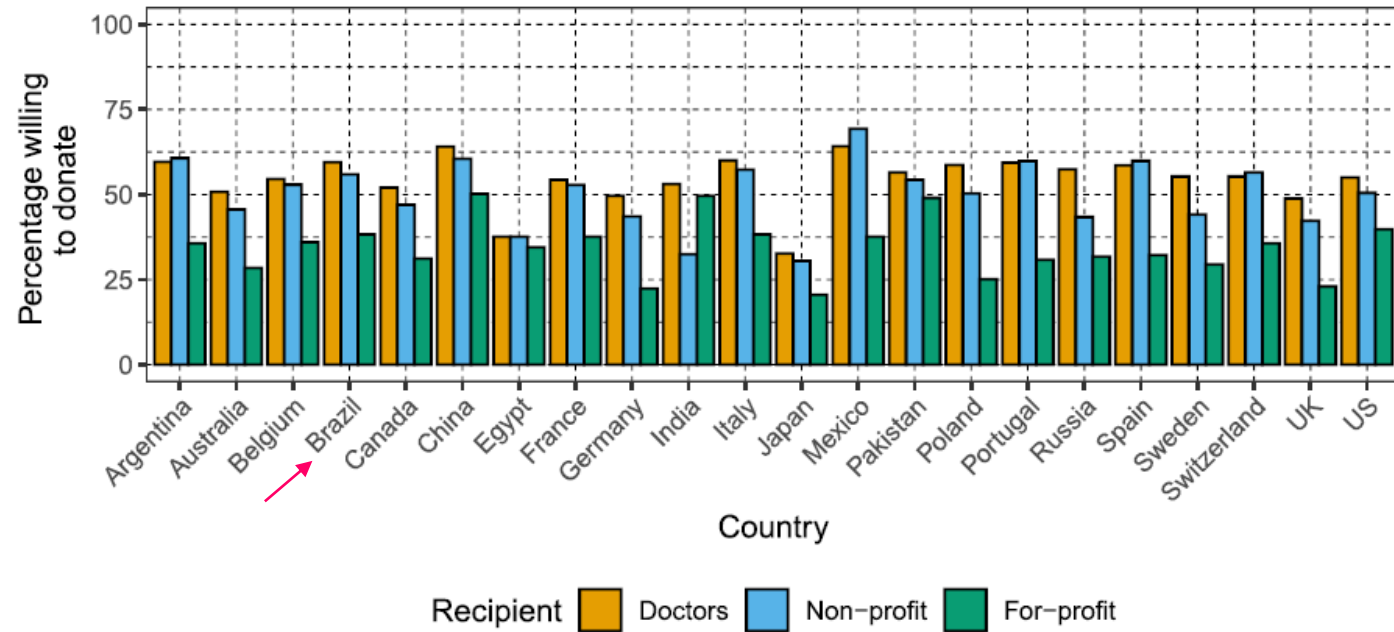


Figure 1. Willingness to Donate Anonymous DNA and Medical Information to Different Recipient Groups, Stratified by Country
 Each bar shows the percentage of the sample for each country reporting willingness to donate to a particular recipient. The colors of the bars indicate the type of recipient—medical doctors, non-profit researchers, or for-profit researchers.



LEVELS OF ACCESS OF GENOMIC INFORMATION DEPOSITED IN THE BIPMED PUBLIC GENOMIC DATABASE

Level 1 or Unrestricted Access: This is the standard access level and it does not require user registration or authentication. Users can access polled statistics, list of variants; frequency. **Users do not have access to individualized data.**

Level 2 or Restricted Access: It requires registration and users can request access to files containing specific datasets. Registered users must sign a *Data Sharing Agreement*, which includes a confidentiality clause. Registered users can request Individual VCF files containing variants information.

COMMENT

<https://doi.org/10.1038/s41467-021-27219-2>

OPEN

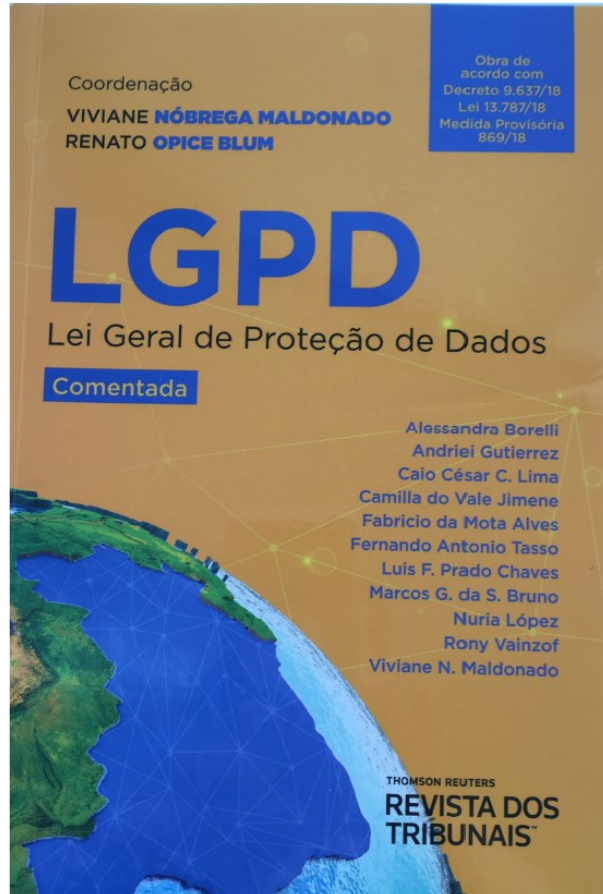
Computational tools for genomic data de-identification: facilitating data protection law compliance

Alexander Bernier¹✉, Hanshi Liu¹ & Bartha Maria Knoppers¹ ¹

The background features a large white diamond shape centered on a light grey background. This diamond is framed by a thick yellow border with a white inner outline. In the top right and bottom right corners, there are blue and yellow geometric shapes, respectively, that appear to be part of a larger pattern or design.

Marcos Legais no Brasil

LGPD - Fonte de informação



LGPD - consentimento

operações de tratamento, inclusive de novo compartilhamento ou transferência.

O compartilhamento dentro da administração pública no âmbito da execução de políticas públicas é previsto na lei e dispensa o consentimento específico. Contudo, o órgão que coleta deve informar claramente que o dado será compartilhado e com quem. Do outro lado, o órgão que solicita acesso a dado colhido por outro, isto é, solicita receber o compartilhamento, precisa justificar esse acesso com base na execução de uma política pública específica e claramente determinada, descrevendo o motivo da solicitação de acesso e o uso que será feito com os dados. Informações protegidas por sigilo seguem protegidas e sujeitas a normativos e regras específicas. Na sequência, são apresentadas considerações sobre as hipóteses legais de tratamento de dados da LGPD. A seção 2.1 abordará questões fundamentais a serem observadas pelos órgãos e entidades da administração federal no sentido de assegurar a conformidade do tratamento de dados pessoais de acordo com as referidas hipóteses legais e princípios da LGPD.

I - mediante o fornecimento de consentimento pelo titular

Hipótese que exige consentimento do titular do dado. Trata-se da regra da autonomia da vontade. É a manifestação livre e inequívoca pela qual o titular concorda com o tratamento de seus dados pessoais para uma finalidade determinada.

O titular dos dados tem liberdade para autorizar, negar ou revogar (reconsiderar) autorização anteriormente concedida para tratamento de seus dados pessoais.

Trata-se de consentimento altamente qualificado, já que a manifestação de vontade precisa ser (I) livre e inequívoca; (II) formada mediante o conhecimento de todas as informações necessárias para tal, o que inclui a finalidade do tratamento de dados e eventual compartilhamento; e (III) restrita às finalidades específicas e determinadas que foram informadas ao titular dos dados.

O ônus da prova do consentimento cabe ao controlador, sendo proibido o tratamento de dados pessoais mediante vício de consentimento.

I - mediante o fornecimento de consentimento pelo titular

Hipótese que exige consentimento do titular do dado. Trata-se da regra da autonomia da vontade. É a manifestação livre e inequívoca pela qual o titular concorda com o tratamento de seus dados pessoais para uma finalidade determinada.

O titular dos dados tem liberdade para autorizar, negar ou revogar (reconsiderar) autorização anteriormente concedida para tratamento de seus dados pessoais.

O ônus da prova do consentimento cabe ao controlador, sendo proibido o tratamento de dados pessoais mediante vício de consentimento.

LGPD: uso exclusivamente acadêmico

- **Artigo 4º: Trata das exceções**

- “A pesquisa que envolve o tratamento de dados pessoais para fins exclusivamente acadêmicos, desde que não tenha finalidade de comercialização, publicidade ou divulgação pública e não seja realizada em nome de terceiros”
“No entanto, se por um lado a isenção da aplicação da Lei ao tratamento de dados pessoais para fins exclusivamente acadêmicos pode gerar situações críticas diante da insegurança no tratamento dos dados, por outro, na inexistência desta exceção, além de encontrar uma base legal para o tratamento, conforme elencado anteriormente, pesquisadores seriam obrigados a cumprir todos os requisitos da LGPD, o que poderia gerar adicional desestímulo a produção acadêmica.”
- “Ademais, a grande questão que se coloca é a complexidade e dificuldade de se interpretar quando referida a exceção levada a efeito, abrindo uma janela enorme



Governo Federal

Conselho Nacional de Saúde

MINISTÉRIO DA SAÚDE

Buscar no portal



[Contato](#) | [Imprensa](#)

O SUS MERECE MAIS EM 2021

ASSINE A PETIÇÃO PÚBLICA

Localiza

SUS

[Coronavírus \(COVID-19\)](#)

[Especial CNS no Enfrentamento à Covid-19](#)

[Lives do CNS](#)

[Transmissão Pleno CNS](#)

[#Susconecta](#)

[Rede Conselhos do SUS](#)

[SIACS](#)

[Plataforma Brasil](#)



COMISSÃO NACIONAL DE ÉTICA EM PESQUISA

CONEP

comissões cns

Comissão Nacional de Ética em Pesquisa

A Comissão Nacional de Ética em Pesquisa (Conep), independente de influências corporativas e institucionais, está diretamente ligada ao Conselho Nacional de Saúde (CNS). Uma das suas características é a composição multi e transdisciplinar, contando com representantes de diferentes áreas, tanto das Biomédicas, como das Ciências Humanas e Sociais. Sua atribuição principal é a avaliação dos aspectos éticos das pesquisas que envolvem seres humanos no Brasil. Em cumprimento à sua missão, a Comissão elabora e atualiza as diretrizes e normas para a proteção dos participantes de pesquisa e também coordena a rede de Comitês de Ética em Pesquisa (CEP) das instituições – Sistema



membros da
CONEP

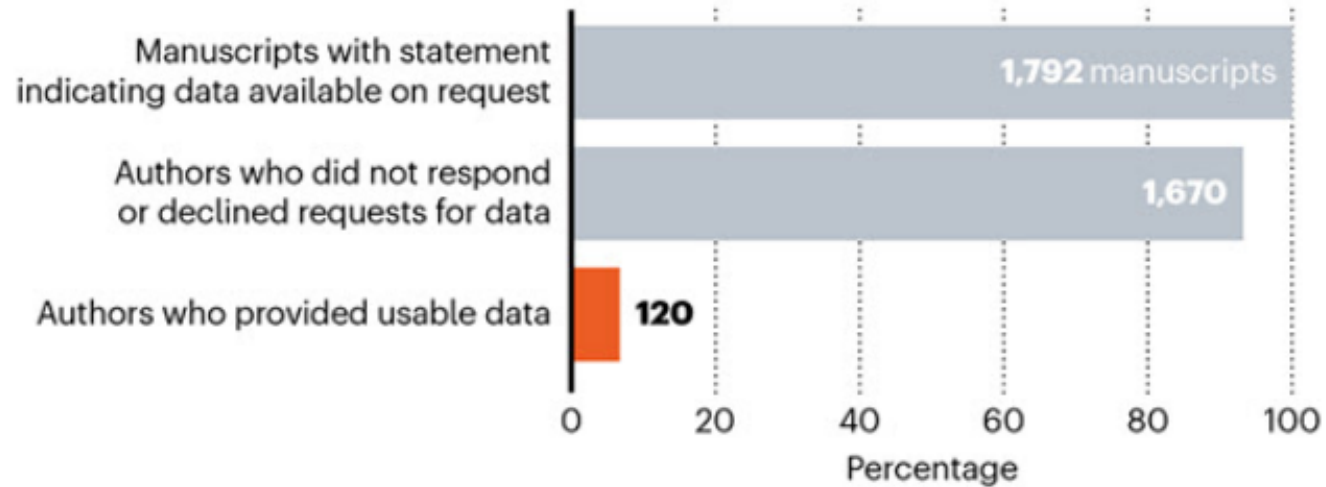


NORMATIVAS

Infographic of the week

DATA-SHARING BEHAVIOUR

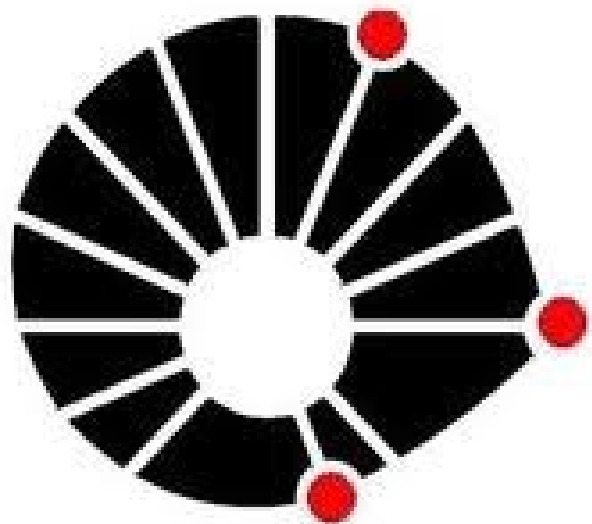
Of almost 1,800 manuscripts for which the authors stated they were willing to share their data, more than 90% of corresponding authors either declined or did not respond to requests for data. Only about 7% of authors actually handed over data.



©nature

See more of the week's key infographics, selected by *Nature's* news and art teams.

(Source: Livia Puljak et al)



UNICAMP

UNICAMP
BRAIN
BRAZILIAN INSTITUTE OF NEUROSCIENCE AND NEUROTECHNOLOGY



icendes@unicamp.br
