



Δράση «Εμβληματικές δράσεις σε διαθεματικές επιστημονικές περιοχές με ειδικό ενδιαφέρον για την σύνδεση με τον παραγωγικό ιστό» ID 16618

Εθνικό δίκτυο έρευνας για την ανάδειξη της γενετικής βάσης των νευροεκφυλιστικών νόσων Alzheimer και Parkinson, την ανίχνευση αξιόπιστων βιοδεικτών και την ανάπτυξη καινοτόμων υπολογιστικών τεχνολογιών και θεραπευτικών στρατηγικών στη βάση της ιατρικής ακριβείας (BRAIN PRECISION, TAEDR-0535850)

ΤΙΤΛΟΣ ΠΑΡΑΔΟΤΕΟΥ: Συμμόρφωση με τον GDPR και το Ομοσπονδιακό Ευρωπαϊκό Αποθετήριο Γονιδιώματος-Φαινοτύπου (FEGA): Κίνητρα για Ερευνητές στις Βιοεπιστήμες

ΕΝΟΤΗΤΑ ΕΡΓΑΣΙΑΣ 5: Ανάπτυξη νέων υπολογιστικών μοντέλων και τεχνολογιών για την έγκαιρη διάγνωση των νευροεκφυλιστικών νόσων Alzheimer και Parkinson και των πρόδρομων μορφών τους.

ΥΠΕΥΘΥΝΟΣ ΦΟΡΕΑΣ: ΕΚΕΒΕ “Αλέξανδρος Φλέμιγκ”

Συμμόρφωση με τον GDPR και το Ομοσπονδιακό Ευρωπαϊκό Αποθετήριο Γονιδιώματος-Φαινοτύπου (FEGA): Κίνητρα για Ερευνητές στις Βιοεπιστήμες

Εισαγωγή

Οι ερευνητές που εργάζονται με ανθρώπινες γονιδιωματικές ακολουθίες και φαινοτυπικά δεδομένα, διαχειρίζονται ορισμένα από τα πιο ευαίσθητα δεδομένα στη βιοϊατρική έρευνα.

Στόχος της παρούσας ενότητας είναι να τεκμηριώσει την αξία του Ομοσπονδιακού Ευρωπαϊκού Αποθετηρίου Γονιδιώματος-Φαινοτύπου (Federated European Genome-phenome Archive – FEGA) ως κρίσιμης υποδομής για την υπεύθυνη διαχείριση και διεθνή διαμοιρασμό γονιδιωματικών δεδομένων στο πλαίσιο του έργου.

Θα εξηγηθεί πώς ο Γενικός Κανονισμός Προστασίας Δεδομένων (GDPR) επηρεάζει το έργο σας και πώς το FEGA προσφέρει μια λύση για τη διαχείριση δεδομένων και τη διεθνή συνεργασία, σε συμμόρφωση με τον GDPR.

Η αξιοποίηση του FEGA στο έργο Brain Precision διασφαλίζει ότι τα δεδομένα που παράγονται μπορούν να διαμοιραστούν με την παγκόσμια ερευνητική κοινότητα χωρίς να παραβιάζονται κανονιστικές και ηθικές απαιτήσεις.

Γιατί τα ανθρώπινα γονιδιωματικά δεδομένα έχουν ιδιαίτερη προστασία με τον GDPR

Ο GDPR, που τέθηκε σε ισχύ τον Μάιο του 2018, ταξινομεί τα γενετικά δεδομένα ως «ειδικές κατηγορίες δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα» που απαιτούν αυξημένη προστασία. Αυτή η ταξινόμηση οφείλεται στο ότι:

- λιγότερες από 100 τυχαίες μονονουκλεοτιδικές παραλλαγές (Single Nucleotide Polymorphisms - SNPs) αρκούν για να ταυτοποιηθεί ένα άτομο,
- τα γονιδιωματικά δεδομένα αποκαλύπτουν πληροφορίες όχι μόνο για τον φαινότυπο του ατόμου αλλά και για τους συγγενείς του και την εθνοτική του καταγωγή,
- τα γονιδιωματικά δεδομένα ενέχουν σημαντικούς κινδύνους για θεμελιώδη δικαιώματα και ελευθερίες εάν δεν γίνει σωστή διαχείρισή τους.

Η βασική δικαιοδοτική απαίτηση: Άρθρο 44

Το άρθρο 44 του GDPR καθιερώνει τη θεμελιώδη αρχή ότι οι **διασυνοριακές ροές** και διαβιβάσεις προσωπικών δεδομένων επιτρέπονται μόνο υπό αυστηρές προϋποθέσεις. Αυτό σημαίνει ότι **γονιδιωματικά δεδομένα που αφορούν Ευρωπαίους πολίτες πρέπει να παραμένουν στη δικαιοδοσία όπου συλλέχθηκαν**, εκτός εάν υπάρχουν αυστηρές εγγυήσεις.

Ο Κανονισμός αναφέρει ότι οι διαβιβάσεις πρέπει να διασφαλίζουν ότι «το επίπεδο προστασίας των φυσικών προσώπων που εγγυάται ο παρών Κανονισμός, δεν υπονομεύεται».

Για τους ερευνητές αυτό δημιουργεί ένα φαινομενικά άλυτο πρόβλημα: **πώς επιτυγχάνεται διεθνής συνεργασία ενώ ταυτόχρονα τα ευαίσθητα δεδομένα παραμένουν εντός των εθνικών συνόρων;**

Πρακτικές επιπτώσεις για την έρευνα

Η συλλογή γονιδιωματικών δεδομένων από Ευρωπαίους συμμετέχοντες, αντιμετωπίζει αρκετές προκλήσεις:

1. Εντοπισμός δεδομένων (Data Localization):

Τα πρωτογενή γονιδιωματικά αρχεία πρέπει να αποθηκεύονται και να υποβάλλονται σε επεξεργασία εντός της εθνικής δικαιοδοσίας.

2. Περιορισμοί διασυνοριακής διαβίβασης:

Η μεταφορά δεδομένων απαιτεί είτε απόφαση επάρκειας της Ευρωπαϊκής Επιτροπής (άρθρο 45 του GDPR) είτε κατάλληλες εγγυήσεις όπως Τυποποιημένες Συμβατικές Ρήτρες (SCCs).

3. Απαιτήσεις συναίνεσης:

Οι συμμετέχοντες πρέπει να ενημερώνονται ρητά για τους κινδύνους διεθνούς διαμοιρασμού δεδομένων.

4. Έλεγχοι πρόσβασης:

Απαιτούνται ισχυροί μηχανισμοί για τον έλεγχο του ποιος έχει πρόσβαση στα δεδομένα και για ποιους σκοπούς.

Η λύση FEGA: Ομοσπονδιακή αρχιτεκτονική για παγκόσμια πρόσβαση

Τι είναι το FEGA;

Το Federated European Genome-phenome Archive (FEGA) αναπτύχθηκε ειδικά για να επιλύσει το πρόβλημα της συμμόρφωσης με τον GDPR επιτρέποντας ταυτόχρονα τη διεθνή συνεργασία στην γονιδιωματική έρευνα.

Το FEGA είναι ένα κατακευματισμένο δίκτυο εθνικών αποθετηρίων που διατηρούν τα ευαίσθητα γονιδιωματικά δεδομένα εντός εθνικών συνόρων ενώ καθιστούν τα μεταδεδομένα προσβάσιμα παγκοσμίως.

Επισκόπηση αρχιτεκτονικής FEGA

Το FEGA λειτουργεί μέσω κατακευματισμένης αρχιτεκτονικής με δύο κύρια συστατικά:

- **Εθνικούς κόμβους** που αποθηκεύουν κρυπτογραφημένα γονιδιωματικά αρχεία εντός της δικαιοδοσίας τους.
- **Κεντρικό κατάλογο μεταδεδομένων** που επιτρέπει παγκόσμια αναζήτηση σε αυτά χωρίς όμως την έκθεση ευαίσθητου περιεχομένου.

Το σύστημα χρησιμοποιεί το πρότυπο κρυπτογράφησης **Crypt4GH**, ενώ τα τυποποιημένα APIs επιτρέπουν απρόσκοπτη διαλειτουργικότητα.

Πώς λειτουργεί το FEGA: τρία στάδια

Στάδιο 1: Ασφαλής Υποβολή

- Κρυπτογράφηση ευαίσθητων δεδομένων με χρήση του Crypt4GH
- Μεταφόρτωση κρυπτογραφημένων αρχείων στον εθνικό κόμβο
- Απόδοση μοναδικού Accession ID

Στάδιο 2: Ενσωμάτωση Μεταδεδομένων

- Τα αρχεία παραμένουν στον εθνικό κόμβο
- Τα μεταδεδομένα συγχρονίζονται με το κεντρικό EGA κόμβο
- Οι Επιτροπές Πρόσβασης Δεδομένων (DACs) έχουν τον έλεγχο των δικαιωμάτων πρόσβασης

Στάδιο 3: Ελεγχόμενη Πρόσβαση

- Οι διεθνείς ερευνητές ανακαλύπτουν σύνολα δεδομένων μέσω του παγκόσμιου καταλόγου στο κεντρικό EGA κόμβο
- Οι αιτήσεις πρόσβασης αξιολογούνται από τη σχετική εθνική DAC
- Οι εγκεκριμένοι ερευνητές που βρίσκονται εντός της εθνικής δικαιοδοσίας μπορούν να λαμβάνουν κρυπτογραφημένα αρχεία που αποκρυπτογραφούνται μόνο με κατάλληλη εξουσιοδότηση
- Η εγκατάσταση ενός ελεγχόμενου υπολογιστικού περιβάλλοντος (Αξιόπιστο Ερευνητικό Περιβάλλον - Trusted Research Environment (TRE)) στους κόμβους του FEGA θα επιτρέπει σε εγκεκριμένους διεθνείς ερευνητές να έχουν πρόσβαση και να αναλύουν τα ευαίσθητα δεδομένα εξ αποστάσεως χωρίς διασυνοριακές ροές δεδομένων.

Πρόκειται δηλαδή για την «αιχμή του δόρατος» για την έρευνα, καθώς επιτρέπει την ανάλυση χωρίς τα δεδομένα να χρειαστεί να μετακινηθούν φυσικά, εκμηδενίζοντας έτσι τους νομικούς κινδύνους διαβίβασης.

Τρέχουσα κατάσταση του δικτύου FEGA (2024–2025)

Μέχρι το 2025 λειτουργούν 9 εθνικοί κόμβοι (Σουηδία, Νορβηγία, Φινλανδία, Ισπανία, Πολωνία, Γερμανία, Πορτογαλία, Καναδάς, Ελβετία) ενώ 5 ακόμη (Γαλλία, Εσθονία, Ιταλία, Ελλάδα, Τσεχία) εισέρχονται στη φάση ωρίμανσης.

Οφέλη για την έρευνα

Απλοποιημένη συμμόρφωση

Το FEGA υποστηρίζει τη συμμόρφωση με τον GDPR εξ ορισμού: τα δεδομένα δεν εγκαταλείπουν ποτέ την εθνική δικαιοδοσία.

Παγκόσμια ανιχνευσιμότητα

Παρά τον εντοπισμό των δεδομένων, τα μεταδεδομένα καθίστανται παγκοσμίως ορατά.

Τυποποιημένη υποδομή

Αντί να χρειαστεί να προχωρήσετε στην ανάπτυξη κάποιου νέου προσαρμοσμένου συστήματος διαχείρισης δεδομένων, με το FEGA έχετε την δυνατότητα να χρησιμοποιείτε ένα δοκιμασμένο, ασφαλές και διεθνώς αναγνωρισμένο σύστημα.

Μακροχρόνια διατήρηση

Οι κόμβοι FEGA αποθηκεύουν τα δεδομένα μόνιμα με συστήματα αντιγράφων ασφαλείας, εξασφαλίζοντας τη διατηρησιμότητα και προσβασιμότητα των δεδομένων σας για ερευνητικούς σκοπούς στο μέλλον.

Τρέχουσα κατάσταση του Ελληνικού κόμβου FEGA

Ο Ελληνικός κόμβος FEGA, με έδρα το ΕΚΕΒΕ «Αλέξανδρος Φλέμιγκ», έχει ολοκληρώσει με επιτυχία το σύνολο των τεχνικών και κανονιστικών ενεργειών που εμπíπτουν στην ευθύνη του. Η υποδομή βρίσκεται σε κατάσταση **πλήρους επιχειρησιακής ετοιμότητας**, έχοντας υλοποιήσει τα εξής στάδια:

- **Τεχνική Εγκατάσταση:** Έχει ολοκληρωθεί η εγκατάσταση του Local EGA και επιπλέον των απαραίτητων διεπαφών του GDI Starter Kit.
- **Λειτουργική Επαλήθευση:** Επιτεύχθηκαν επιτυχείς δοκιμαστικές μεταφορτώσεις δεδομένων και έλεγχος των πρωτοκόλλων ασφαλείας.
- **Νομική Συμμόρφωση:** Έχει οριστικοποιηθεί το νομικό πλαίσιο λειτουργίας και οι διαδικασίες διακυβέρνησης δεδομένων.

Διευκρίνιση σχετικά με τη διαδικασία Production: Παρά την πλήρη ετοιμότητα της ελληνικής πλευράς, η μετάβαση σε κατάσταση παραγωγικής λειτουργίας (production) και η τελική επίδειξη «end-to-end» συνάντησαν καθυστερήσεις λόγω **παρατεταμένων τεχνικών προβλημάτων στις κεντρικές υποδομές (datacenter)** που διαχειρίζεται το Center for Genomic Regulation (CRG) στον κεντρικό κόμβο FEGA.

Τα προβλήματα αυτά, τα οποία ήταν εξωγενή και πέρα από τον έλεγχο του ελληνικού κόμβου, έχουν πλέον επιλυθεί οριστικά από τον κεντρικό φορέα. Ως εκ τούτου, ο Ελληνικός κόμβος είναι ώριμος για να εισέλθει άμεσα στη φάση της τελικής επίδειξης, η οποία θα επιτρέψει την επίσημη έναρξη της παραγωγικής λειτουργίας για την εξυπηρέτηση της ερευνητικής κοινότητας.

Συμπέρασμα

Οι απαιτήσεις του GDPR για την προστασία γονιδιωματικών δεδομένων, ενώ αρχικά παρουσιάζονταν ως εμπόδιο, μέσω του FEGA μετατρέπονται σε ευκαιρία για τη διεθνή συνεργασία.

Η τεχνική καινοτομία και η ομοσπονδοποιημένη αρχιτεκτονική διασφαλίζουν ότι η επιστημονική πρόοδος και η ιδιωτικότητα συμβαδίζουν, καθιστώντας τον Ελληνικό κόμβο πυλώνα για το μέλλον της υπεύθυνης έρευνας στις βιοεπιστήμες.

Καθώς το δίκτυο επεκτείνεται με κόμβους εντός και εκτός Ευρώπης, το FEGA αντιπροσωπεύει το μέλλον του υπεύθυνου διαμοιρασμού γονιδιωματικών δεδομένων.

Για τους ερευνητές, η εις βάθος κατανόηση και η αποτελεσματική αξιοποίηση αυτής της υποδομής ενισχύει τη διεθνή επιστημονική ανταγωνιστικότητα και τη συμμόρφωση με τις κανονιστικές απαιτήσεις γονιδιωματικής έρευνας.

Για περισσότερες πληροφορίες

<https://ega-archive.org/about/projects-and-funders/federated-ega/>